Conseil des sciences du Canada
Science Council of Canada

RAPPORT 42

LA GÉNÉTIQUE ET LES SERVICES DE SANTÉ AU CANADA

92-01140/

Les photographies de la page couverture montrent deux soeurs du Québec atteintes de la phénylcétonurie à la naissance. Chez celle de gauche, née en 1962, la maladie n'a pas été découverte assez tôt pour empêcher que ne se produise un grave retard mental. La plus jeune, que l'on voit à droite, a subi un test de dépistage, et la phénylcétonurie a été diagnostiquée, trois jours après sa naissance. Grâce au régime faible en phénylalanine qu'on lui a prescrit, son développement n'a pas été ralenti et elle mène aujourd'hui une vie normale. Il existe maintenant, dans tout le Canada, des programmes de dépistage permettant le diagnostic et le traitement de tous les nouveau-nés atteints de la phénylcétonurie.

RAPPORT 42

LA GÉNÉTIQUE ET LES SERVICES DE SANTÉ AU CANADA

Pour obtenir gratuitement des exemplaires de *La Génétique et les services de santé au Canada* ou du résumé de ce rapport, veuillez vous adresser au :

Service des publications
Conseil des sciences du Canada
100, rue Metcalfe
Ottawa (Ontario)
K1P 5M1

The English version, *Genetics in Canadian Health Care*, is also available at the same address.

©Ministère des Approvisionnements et Services, 1991.

N° de catalogue SS22-1991/42F
ISBN 0-662-96327-X

L'honorable William C. Winegard
Ministre des Sciences
Chambre des communes
Ottawa (Ontario)

Monsieur le Ministre,

Conformément à l'article 13 de la *Loi sur le Conseil des sciences du Canada*, je suis heureuse de vous présenter le quarante-deuxième rapport du Conseil : *La Génétique et les services de santé au Canada.*

Ce rapport examine les conséquences de l'application du savoir génétique à l'amélioration de la santé des Canadiens. Il s'inscrit dans le mandat du Conseil des sciences du Canada, qui consiste à :

évaluer les ressources, les besoins ainsi que les atouts scientifiques et techniques du Canada;

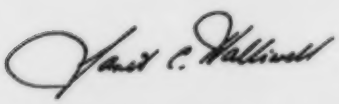
sensibiliser la population
- aux problèmes et aux possibilités que présentent les domaines scientifiques et techniques;
- à l'interdépendance des divers intervenants (grand public, administrations publiques, secteur privé et universités) dans le développement et l'utilisation des sciences et de la technologie.

Par nécessité, un bon nombre des questions traitées dans le présent rapport débordent largement l'aspect technologique. Les questions morales et juridiques complexes que soulèvent la mise au point et l'utilisation des technologies génétiques touchent à l'essence même de nos valeurs et de nos attitudes concernant la santé humaine.

Ce rapport soulève de profondes questions de politique générale, mais il ne prétend pas avoir toutes les réponses. Un débat public sur les questions controversées entourant l'intégration de la génétique au système de santé s'impose. Ce rapport vise à susciter ce débat.

Veuillez agréer, Monsieur le Ministre, l'expression de mes sentiments les plus distingués.

La présidente du Conseil des sciences du Canada,



Janet E. Halliwell

TABLE DES MATIÈRES

Avant-propos	**1**
1. Vue d'ensemble	**3**
Le rôle des gènes dans la santé et la maladie	6
La maladie génétique et ses répercussions au Canada	7
Les stratégies touchant la maladie génétique	7
Les services de médecine génétique	10
L'aspect moral	11
L'aspect économique	13
L'aspect éducatif	14
La nécessité de la recherche	14
La nécessité d'agir : les buts et les initiatives	15
Les buts	16
Les initiatives	17
2. L'influence des gènes sur la santé et la maladie	**19**
La bonne santé	21
Les maladies génétiques	23
Manifestation des maladies génétiques	25
De la conception à la naissance	25
De l'enfance à l'âge de 25 ans	27
À l'âge mûr	27
Matériel génétique, variation et mutation	27
Cartographie et séquençage	33
État actuel des connaissances	35
Limites des données médicales canadiennes	35

3. Les technologies génétiques et leur application aux soins de santé	**39**
L'utilisation des technologies de l'ADN à des fins de diagnostic	41
Le dépistage et le diagnostic	43
La prévention	45
La thérapie génique	45
Le traitement	47
L'abstention	49
La consultation	49
Limites actuelles de la technologie	51
L'incertitude	52
Les conditions d'emploi des technologies	52
L'évaluation des technologies et des enjeux économiques	53
Les effets à long terme	53
Nécessité de lignes directrices sur le dépistage et les tests	55
4. Les services de médecine génétique au Canada	**59**
L'intégration du savoir génétique aux soins de santé	61
Les centres de génétique	62
Le manque de fonds	65
Le manque de personnel qualifié	65
L'orientation vers les centres de génétique	66
La planification	66
Les considérations économiques	67
Le rôle du secteur privé	69
Le rôle des organisations non gouvernementales	69
5. Questions d'éthique et de droit	**71**
L'utilisation des technologies génétiques	74
Les conflits	74
La responsabilité et le contrôle	75
La recherche	76
Les services de médecine génétique	77

L'autonomie 77
Le diagnostic prénatal et l'interruption de grossesse 77
La responsabilité 79
L'information 80
Le respect de la vie privée 81
La divulgation intégrale 83
Les banques d'ADN et les registres 83
Les droits de propriété 85
L'eugénisme 85
Les applications non médicales 87
Dans le domaine de l'emploi 88
Dans le domaine de l'assurance-vie et de l'assurance-invalidité 89

6. L'enseignement et la sensibilisation 91
L'enseignement primaire et secondaire 93
L'enseignement universitaire 96
La sensibilisation du public 96
La formation des professionnels de la santé 97
La formation des médecins 97
La formation de conseillers génétiques 101

7. La recherche 103
La science «lourde» et la science «légère» 105
La participation canadienne 106
L'insuffisance du financement 106
La recherche en biotechnologie dans le secteur privé 107
Des lignes directrices sur la recherche 108

Postface 111

Encadrés

1.	Gènes, mutations et maladies	8
2.	Exemples de maladies monogéniques : fréquence et gravité	22
3.	Nombre d'affections et de caractères liés à certaines mutations	26
4.	Exemples de la contribution génétique aux maladies multifactorielles	26
5.	Le cancer : une maladie génétique	30
6.	Une histoire que les sœurs Brontë ne nous ont pas contée	32
7.	Le rachitisme : un exemple de l'importance croissante des causes génétiques	32
8.	La mucoviscidose : les coûts d'une maladie génétique	34
9.	Fréquence des maladies génétiques chez les enfants et les jeunes adultes en Colombie-Britannique (1952-1983)	36
10.	Principaux mécanismes des maladies génétiques	36
11.	Exemples de tests génétiques	42
12.	Les gènes mutants et les marqueurs génétiques	44
13.	Le dépistage de la phénylcétonurie chez les nouveau-nés : un exemple de l'efficacité des services de médecine génétique	46
14.	La maladie de Tay-Sachs : le diagnostic prénatal et le choix d'avoir des enfants sains	48
15.	La thalassémie : pourquoi il importe de poursuivre les recherches sur les maladies génétiques	48
16.	Sensibilité, spécificité et valeur de prédiction des tests de dépistage	54
17.	Lignes directrices et moyens réglementaires de contrôle visant les matériaux créés par génie génétique	56
18.	Le personnel nécessaire à la prestation des services de médecine génétique : comparaison des effectifs aux besoins	64
19.	Les dépenses de santé au Canada	68
20.	Les maladies génétiques et les services médicaux : l'opinion des organisations non gouvernementales	68
21.	Le dépistage présymptomatique de la chorée de Huntington : l'opinion de trois individus à risque	78
22.	La divulgation intégrale de renseignements délicats	82
23.	Une rétrospective de l'eugénisme au Canada	84
24.	L'enseignement de la génétique dans les facultés de médecine en Amérique du Nord	98

Annexes

1. Rudiments de génétique : ADN, gènes et chromosomes 113
2. Les technologies de l'ADN recombinant 115
3. Les programmes de dépistage génétique au Canada 117
4. Recommandations concernant le diagnostic prénatal et le dépistage génétique — The Royal College of Physicians, Londres (Angleterre) 121

Notes du texte **123**

Notes des encadrés **133**

Participants au projet **137**

Comité directeur 137

Sous-comités 138

Personnes et organismes consultés 140

Membres du Conseil des sciences du Canada **145**

AVANT-PROPOS

Les progrès de la science et de la technologie nous aident à mieux comprendre les nombreux facteurs qui influent sur la santé et mènent constamment à de nouveaux moyens de prévenir et de traiter les maladies. L'un des grands problèmes est de veiller à ce que ces progrès soient utilisés d'une façon qui permette d'en maximiser les bienfaits et d'en réduire au minimum les méfaits possibles.

En 1986, le Conseil des sciences du Canada a entrepris une étude des rôles actuel et potentiel du savoir et des technologies génétiques dans les services de santé au Canada. Son objectif était d'examiner les questions de politique que ces rôles soulèvent et de contribuer aux progrès en cherchant à y répondre.

Les conclusions de cette étude, exposées dans le rapport ci-après, sont l'aboutissement d'un programme complet de recherches sur les politiques et de consultation. Plus de 200 experts du droit, de l'enseignement, de l'éthique médicale, de l'économie des soins de santé, de la politique scientifique, ainsi que de la médecine et des recherches médicales ont participé à ce projet. Par ailleurs, 47 associations qui représentent des Canadiens atteints de maladies pouvant avoir des causes génétiques ont été consultées.

La Génétique et les services de santé au Canada se concentre sur les questions qui gravitent autour de la mise en place et de la prestation de services génétiques de santé. Le Conseil des sciences reste toutefois conscient de ce que la constitution génétique n'est qu'un des nombreux facteurs biologiques, environnementaux et sociaux qui contribuent à la maladie. Il existe par ailleurs un certain nombre de moyens de prévenir et de traiter les maladies, notamment la lutte contre la pauvreté et l'amélioration des conditions de travail, ainsi que le recours à de nouvelles techniques chirurgicales et à de nouveaux médicaments.

Le Conseil des sciences reconnaît en outre que les divers volets du secteur des soins de santé se disputent avec acharnement les ressources affectées à ce secteur. Les questions de génétique méritent qu'on leur prête attention, et ce, pour plusieurs raisons :

- plus nous apprenons à maîtriser les autres causes des maladies, plus l'influence des gènes nous paraît importante;
- nous continuons de trouver des liens entre les gènes et une gamme de plus en plus grande de maladies;
- le savoir et les technologies génétiques pourraient virtuellement influencer profondément la santé des Canadiens;
- le savoir et les technologies génétiques soulèvent par ailleurs des questions morales et techniques complexes qu'il convient d'examiner.

Les objectifs et initiatives présentés dans les pages qui suivent pourraient servir de cadre à la mise en place de services génétiques de façon efficace et morale. Il appartient au lecteur, qu'il soit décideur, planificateur, éducateur, ou encore dispensateur ou client des services de santé, de prendre le relais pour faire en sorte que les soins de santé au Canada continuent de refléter dans leur évolution les valeurs humanitaires de notre société.

1. VUE D'ENSEMBLE

La santé est l'assise du progrès social.
Les citoyens d'un pays ne peuvent profiter pleinement
de la vie et être heureux que dans la mesure
où ils jouissent d'une bonne santé.
MARC LALONDE
Nouvelle perspective de la santé des Canadiens

Rester en bonne santé suppose bien plus que l'accès raisonnable à des soins médicaux compétents. Il ne suffit pas, non plus, de bien se nourrir et de mener une vie jugée «saine». Le milieu, les relations familiales, la situation sociale, les conditions de travail de chacun, et même l'estime de soi, sont autant de facteurs qui influent grandement sur la façon de se sentir et de résister aux maladies. Dans une grande mesure, les conditions économiques, culturelles et sociales dictent qui tombe malade et qui reste en bonne santé[1]. L'interaction de tous ces facteurs est subtile, complexe et imparfaitement comprise. Les progrès scientifiques permettent néanmoins d'améliorer sans cesse notre compréhension de la nature et des causes de certaines maladies. De même, l'avancement de la technologie amène la découverte de meilleures méthodes de prévention, de diagnostic et de traitement de certaines maladies.

La bonne santé dépend de nombreux facteurs.

Le présent rapport fait état du rôle des gènes humains dans la santé et la maladie, ainsi que de l'incidence des connaissances et des technologies génétiques sur la santé personnelle et collective des Canadiens et sur le système canadien de soins de santé.

Les gènes comptent parmi ceux qui influencent la santé et causent certaines maladies.

Nous sommes à l'aube d'une révolution de la science médicale. L'application des nouvelles biotechnologies à la génétique humaine nous permet de franchir un grand pas dans notre compréhension de la nature et de la fonction de l'organisme humain, ainsi que des mécanismes de la maladie. Grâce aux nouvelles techniques génétiques, il est possible de dépister les individus atteints de maladies héréditaires ou prédisposés à en souffrir et de mettre au point des mesures efficaces de prévention et de traitement. Les services médicaux centrés sur ces technologies, lorsqu'ils sont mis à la disposition de particuliers et de familles désireux de les utiliser, peuvent apporter des bienfaits à la santé des Canadiens.

Les nouvelles technologies génétiques servent à mettre au point des mesures de prévention et de traitement efficaces.

Mais allant de pair avec les avantages, les technologies génétiques, ainsi que les données qu'elles produisent, peuvent être mal employées[2]. Des applications impropres peuvent constituer un danger pour les individus et pour les générations futures.

Elles risquent cependant d'être utilisées à mauvais escient.

Nous commençons seulement à mettre sur pied les services de médecine génétique fondés sur les nouvelles technologies. Mais, déjà, il est évident qu'il faut apporter des changements aux soins de santé et aux systèmes d'enseignement du Canada et qu'il faut effectuer plus de recherches si nous entendons profiter au maximum des bienfaits que présentent pour la santé les connaissances et les technologies génétiques. Il faut également procéder avec prudence dans la mise au point et l'application des techniques génétiques. Il faut des objectifs bien précis pour l'utilisation des technologies s'accompagnant de directives et, s'il y a lieu, de mesures de réglementation. Les problèmes

Pour maximiser les bienfaits des technologies génétiques et éviter leur emploi abusif, il faut planifier judicieusement et apporter des changements aux systèmes de soins de santé et d'éducation.

techniques et moraux doivent être bien définis et abordés au fur et à mesure que la recherche et le développement progressent.

Le rôles des gènes dans la santé et la maladie

En général, on reconnaît que, pour rester en bonne santé, quatre facteurs interreliés entrent en jeu : la biologie humaine, le milieu, le mode de vie et le système de soins de santé, tous des facteurs qu'il faut continuellement prendre en compte de façon intégrée et équilibrée[3]. Cependant, il arrive parfois que l'un ou l'autre de ces facteurs permet de saisir et de traiter certains problèmes de santé précis ou d'améliorer l'état général de la santé. De nos jours, les technologies génétiques permettent de s'attaquer aux éléments biologiques de la santé et de la maladie.

Les technologies génétiques permettent de s'attaquer aux éléments biologiques de la santé et de la maladie.

Les nouvelles technologies de l'ADN recombinant fournissent la percée technique qui permet l'isolement et l'analyse des gènes, et, la recherche de la base génétique de la maladie qui apparaît directement au niveau de l'ADN. Ces technologies nous amènent à mieux comprendre comment les gènes contribuent à notre état de santé et nous rendent sujets à certaines maladies ou les causent[4] (voir l'encadré 1). Grâce à ces nouvelles technologies, les données s'accumulent sur les séquences spécifiques d'ADN des gènes, sur les processus biologiques qu'ils codent, ainsi que sur les maladies et les processus maladifs qu'ils peuvent causer.

Les données s'accumulent sur les gènes et les processus biologiques qu'ils codent, ainsi que sur les maladies qu'ils peuvent causer.

Certaines maladies génétiques sont héréditaires du fait des mutations de l'ADN des générations antérieures. Dans d'autres cas, la maladie génétique n'est pas héréditaire, mais elle découle des mutations qui se sont produites dans les cellules de l'organisme d'un individu; la maladie qui s'ensuit peut être transmise à sa progéniture ou ne pas l'être. Les processus combinés d'hérédité et de mutation amènent une variation génétique entre les individus. De ce fait, chaque individu possède des caractéristiques génétiques uniques qui influent sur ses maladies ou sur sa prédisposition à la maladie.

Chaque individu possède des caractéristiques génétiques uniques qui influent sur sa prédisposition à la maladie.

Les gènes contribuent de diverses façons à la maladie. Le public en général, la plupart des patients et un grand nombre de professionnels de la santé ont grandement tendance à réduire les maladies génétiques à des maladies monogéniques classiques et souvent rares, telles l'hémophilie, la chorée de Huntington ou la mucoviscidose (fibrose kystique). Dans ces maladies monogéniques, la présence d'un gène précis provoquera inévitablement le déclenchement de la maladie. Cependant, bon nombre de maladies ordinaires qui ne sont habituellement pas considérées comme génétiques sont causées par les gènes. Ces maladies sont multifactorielles, ce qui signifie que l'individu est prédisposé à la maladie par les gènes, mais que la maladie est provoquée par un quelconque facteur externe relié au milieu. C'est le cas par exemple de certaines formes d'arthrite, du diabète, de la maladie d'Alzheimer, du cancer, de la psychose maniaco-dépressive, de l'alcoolisme et des maladies cardiaques. Il est beaucoup plus difficile de comprendre la nature de ces maladies que les maladies monogéniques.

Nombre de maladies communes sont en fait d'origine génétique.

La maladie génétique et ses répercussions au Canada

La maladie génétique contribue pour une grande part au fardeau de la mauvaise santé au Canada. Avec les améliorations apportées aux conditions sociales et aux pratiques médicales et d'hygiène publique, nous avons enregistré un certain déclin dans l'incidence des maladies causées par les carences immunitaires et alimentaires. De ce fait, l'importance relative de la maladie dite «génétique» s'est accrue[5]. De nos jours, même en se basant sur nos connaissances actuelles limitées des maladies liées aux gènes, on estime qu'au moins un Canadien sur 20 souffrira d'une détérioration de sa santé, d'une incapacité ou d'un handicap reliés aux gènes avant l'âge de 25 ans[6] et que, durant leur vie, la moitié des Canadiens seront atteints d'une maladie qui, en certains cas, sera causée par un élément génétique[7]. Ainsi, nombre des maladies chroniques qui surviennent vers la cinquantaine ou plus tard semblent découler de plusieurs facteurs et comporter un aspect génétique[8]. La moitié des admissions dans les hôpitaux pédiatriques[9] et 12 p. 100 des admissions d'adultes dans les hôpitaux généraux[10] sont dues à des maladies dites génétiques. Et une part considérable, mais non déterminée, des admissions en psychiatrie est quelque peu reliée aux gènes[11].

L'importance relative des maladies «génétiques» a augmenté.

Au cours des dernières années, le nombre des maladies dont les causes génétiques ont été reconnues a suivi une courbe exponentielle. Il est maintenant admis que les gènes causent plusieurs milliers de maladies. Qui plus est, l'incidence de certaines maladies et mutations est beaucoup plus élevée dans certaines régions du Canada ou chez certains sous-groupes de la population. La concentration de la maladie reflète des facteurs biologiques et socio-culturels. Au fur et à mesure que nous en apprenons davantage sur les causes et sur la concentration des maladies, nous pouvons utiliser de plus en plus ces connaissances pour élaborer des mesures de prévention et de traitement[12].

Les gènes jouent un rôle dans des milliers de maladies.

Les stratégies touchant la maladie génétique

Mieux comprendre le rôle des gènes dans tous les aspects de la santé et de la maladie se répercute largement sur la dispensation des soins de santé. Les connaissances et les technologies génétiques trouvent des applications dans le diagnostic de la maladie et dans les stratégies de lutte contre la maladie, grâce à la prévention, au traitement, à l'abstention et à la thérapie génique.

Les technologies génétiques trouvent des applications dans les stratégies de lutte contre la maladie.

Le diagnostic des individus atteints d'une maladie génétique ou qui y sont prédisposés constitue une première étape cruciale dans le choix des méthodes de prévention ou de traitement. Désormais, outre les technologies de diagnostic fondées sur les signes cliniques et sur les méthodes indirectes de dépistage de la maladie génétique, il est possible d'utiliser les technologies de l'ADN recombinant pour analyser l'ADN et repérer les gènes qui causent la maladie ou qui y sont associés.

La prophylaxie représente la stratégie idéale. Les technologies génétiques contribuent à la prévention de la maladie, grâce à l'établissement des facteurs de risque liés au milieu et aux choix de modes de vie plus sains pour les individus susceptibles d'en être atteints. Les mesures qui réduisent le taux de mutation constituent la prévention au premier degré et comprennent la limitation de l'exposition aux rayons ionisants et aux mutagènes chimiques. Lorsqu'une mutation s'est déjà produite ou qu'elle est héréditaire, on fait alors de la prévention au second degré. Celle-ci porte sur les facteurs de risque

Elles contribuent à la prévention de la maladie.

Encadré 1
Gènes, mutations et maladies

Des siècles de travaux scientifiques portant sur les causes et le traitement des maladies héréditaires sont à l'origine de la génétique humaine moderne. La découverte, en 1953, par James Watson et Francis Crick de la nature de l'acide désoxyribonucléique (ADN) a permis de comprendre les liens qui existent entre les gènes et la maladie. Désormais, nous savons que :

- Les molécules d'ADN sont formées de chaînes de nucléotides reliées en double hélice. Les molécules d'ADN et l'information qu'elles transmettent à quelque 50 000 à 100 000 gènes déterminent la structure, l'organisation et la fonction des cellules.

- Un gène est une bande précise de la molécule d'ADN, et il code l'information nécessaire à la synthèse d'une protéine. C'est la séquence spécifique de nucléotides du gène qui fournit le code.

- Les gènes sont transmis d'un parent à sa progéniture et constituent le mécanisme de l'hérédité. L'une des grandes caractéristiques du gène réside dans sa capacité d'être reproduit identiquement et transmis de génération en génération. Mais les gènes peuvent aussi être altérés : les séquences de nucléotides le long d'une molécule d'ADN peuvent changer en raison d'un processus connu sous le nom de mutation.

- Les mutations peuvent survenir lors du processus de la division d'une cellule pour produire des œufs ou du sperme, en raison de facteurs précis, reliés au milieu, qui causent la mutation ou d'un changement spontané.

- Dans plusieurs cas, un changement dans la séquence d'ADN d'un gène amène le mauvais fonctionnement du gène et la maladie dans l'organisme.

- La totalité de l'ADN d'un individu est considérée comme son génome et elle est normalement identique dans le noyau de chaque cellule du corps.

étroitement liés à la maladie chez les individus prédisposés génétiquement — la surveillance du régime alimentaire des personnes susceptibles d'être affectées d'une maladie cardiaque en est un exemple.

Quand la prévention est impossible, les stratégies incluent le traitement s'attaquant aux conséquences de la mutation, le souci de ne pas mettre au monde des enfants qui souffriront de graves maladies génétiques et la thérapie génique pour compenser ou corriger la mutation.

Quand la prévention est impossible, le traitement, l'abstention et la thérapie génique sont des stratégies à envisager.

Plus on est capable de repérer les individus prédisposés à une maladie génétique, plus il est facile de poser un diagnostic précoce et d'entreprendre le traitement et, par conséquent, de faire un meilleur pronostic (comme dans le cas de certains cancers familiaux). En outre, le fait de connaître les causes génétiques sous-jacentes d'une maladie et les processus métaboliques qui se déroulent lors d'une maladie peut aider à trouver des traitements efficaces, notamment la thérapeutique.

Pour les familles susceptibles d'avoir des enfants souffrant de graves maladies génétiques, il existe un certain nombre d'options qui leur évitent de mettre au monde de tels enfants : la décision de ne pas avoir de progéniture, le diagnostic prénatal (avec le choix de mettre un terme à la grossesse si le fœtus est atteint), ainsi que d'autres avenues à la paternité ou à la maternité. Ces familles peuvent considérer l'adoption, l'insémination artificielle ou d'autres méthodes de reproduction.

La thérapie génique implique la correction du défaut intrinsèque du matériel génétique. À l'heure actuelle, il n'existe aucune thérapie pour guérir une maladie génétique, mais la recherche permettra certainement un jour de traiter certaines maladies. Il existe deux formes de thérapie génique, l'une visant les cellules germinales, qui peuvent être transmises, et l'autre portant sur les cellules somatiques (c.-à-d. de l'organisme) qui affectent la santé d'un individu mais qui ne sont pas transmises à ses descendants. En septembre 1990, une petite Américaine de quatre ans est devenue la première personne à suivre une thérapie des cellules somatiques tentée en vue de traiter une maladie génétique (un déficit immunitaire combiné sévère), et la recherche portant sur un tel traitement est envisagée pour un certain nombre d'autres maladies. Mais la thérapie génique est complexe et comporte des risques, ainsi que des bénéfices éventuels, tant pour la personne traitée que, dans le cas de la thérapie des cellules germinales, pour les générations futures. Il est donc impératif de procéder avec beaucoup de prudence.

Bien que les technologies génétiques soient actuellement utilisées pour prévenir, traiter et empêcher la maladie, nous en sommes encore aux balbutiements dans l'acquisition du savoir génétique et dans la mise au point des soins de santé qui y sont reliés. Dans la plupart des cas, nous ignorons encore le rôle joué par nos gènes dans les maladies multifactorielles ou monogéniques, et nous n'avons pas non plus déterminé les mutations qui permettent d'identifier les personnes atteintes d'une maladie précise ou susceptibles d'en être atteintes. Qui plus est, notre capacité actuelle d'identifier une personne prédisposée à une maladie génétique excède notre capacité de prévenir ou de traiter la maladie.

Nous en sommes encore aux balbutiements dans l'acquisition du savoir génétique et son application aux soins de santé.

Si nous en savions davantage sur certaines mutations qui résultent des altérations d'un seul gène, nous serions plus en mesure de trouver des traitements efficaces et même des solutions relevant de la thérapie génique. De

même, si nous connaissions les gènes qui nous prédisposent à des maladies multifactorielles particulières, nous pourrions déterminer quels sont les facteurs externes qui peuvent les provoquer. Nous pourrions utiliser ces données pour empêcher ou retarder l'apparition de la maladie et pour élaborer des traitements plus efficaces.

Malgré les avantages qu'elles présentent, les technologies génétiques doivent être mises au point et utilisées prudemment.

Malgré les avantages qu'elles présentent, les technologies génétiques doivent être mises au point et utilisées prudemment. La recherche sur la génétique humaine doit faire l'objet de directives et de procédures d'examen qui intègrent des considérations de morale et de sécurité en vue de protéger les personnes qui y participent, ainsi que leur milieu. De même, l'introduction de tout nouveau test ou traitement génétique à des fins cliniques doit se conformer à des directives appropriées et ne doit s'effectuer qu'après une évaluation technologique complète qui englobe des considérations techniques sûres, morales, sociales, juridiques et économiques.

Les services de médecine génétique

Depuis plus d'un demi-siècle, les services génétiques, notamment le dépistage, l'expérimentation, la consultation et les programmes de suivi des traitements, ont occupé une place dans les systèmes de santé canadiens. De fait, le Canada a été un pionnier dans la mise sur pied et la dispensation des services de médecine génétique. Grâce à la génétique, certaines maladies monogéniques sont pratiquement devenues des «non-maladies» pour ceux qui en sont atteints. À titre d'exemple, les enfants atteints de la phénylcétonurie peuvent maintenant grandir et avoir une vie normale, alors qu'il y a à peine trente ans, ils auraient probablement passé leur vie dans un établissement pour arriérés mentaux. Pourtant, en dépit des succès remportés, les services et technologies génétiques ne sont pas bien intégrés aux soins de santé dispensés au Canada.

Bien que le Canada ait été un pionnier dans la mise sur pied et la dispensation de services de médecine génétique, les services et technologies génétiques n'y sont pas bien intégrés aux soins de santé.

Il existe deux approches pour la prestation des services génétiques.

Il existe deux grandes approches interreliées pour la prestation des services génétiques. L'une d'elles implique la prestation de services spécialisés (habituellement axés sur les maladies monogéniques) dans des centres génétiques. La deuxième suppose l'intégration du savoir et des technologies génétiques à la pratique journalière touchant tous les aspects de la médecine. Ainsi, nombre de maladies multifactorielles ordinaires exigent des solutions qui nécessitent la prévention et le traitement; la génétique doit à la fois aider à comprendre ces maladies et à trouver des solutions[13].

Les centres génétiques ne peuvent même pas répondre à la demande actuelle de services.

Au Canada, on compte huit grands centres reconnus par le Collège canadien des généticiens médicaux où l'on donne de la formation en génétique et où l'on dispense des services complets. En outre, il existe deux fois plus de centres qui offrent certains services de médecine génétique. Un sondage effectué en 1986-1987 dans 10 centres génétiques canadiens a révélé que huit d'entre eux ne pouvaient répondre à la demande actuelle de services et encore moins à l'accroissement prévu de celle découlant des nouvelles technologies axées sur l'ADN, ainsi que de la conscientisation croissante du public quant aux bienfaits de la génétique.

La principale limite relève du financement. Les centres connaissent des difficultés particulières à obtenir des fonds nécessaires à l'application de nouvelles technologies même pour celles dont on peut démontrer les bienfaits et la rentabilité.

Non seulement les centres génétiques sont-ils restreints dans leur capacité de dispenser des services, mais les médecins et autres professionnels de la santé n'incorporent pas suffisamment les connaissances et les outils génétiques disponibles aux soins médicaux. L'incorporation de la génétique à la pratique médicale journalière est limitée en partie par l'insuffisance des connaissances et des technologies et en partie par une insensibilisation à l'égard des technologies disponibles, de leurs applications et des bienfaits qu'elles offrent[14]. La génétique influe sur tous les aspects des soins de santé. Elle aide en commençant par comprendre pourquoi un patient souffre d'une maladie en particulier. Si la population canadienne entend profiter des bienfaits du savoir et des technologies génétiques, tous les médecins doivent devenir jusqu'à un certain point des «généticiens».

En outre, les médecins et les autres professionnels de la santé n'incorporent pas suffisamment les connaissances et les outils génétiques aux soins médicaux.

On enregistre quelque progrès à l'égard d'une plus grande intégration de la génétique dans les soins de santé. Plusieurs gouvernements provinciaux ont créé des comités provisoires de soins génétiques, lesquels contribuent à accroître la sensibilisation et à répartir les services de façon efficace. En outre, des organismes non gouvernementaux, telles la Fondation canadienne de la fibrose kystique et la Société Huntington du Canada, fournissent des fonds pour la recherche, plaident leur cause auprès des ministres de la Santé et des organismes professionnels et offrent des services se rapportant à certaines maladies.

Certes, l'intégration progresse.

Malgré ces efforts, il faut intégrer davantage les services de médecine génétique aux soins de santé. Une meilleure intégration nécessitera plusieurs changements dans la politique gouvernementale, dans la pratique médicale et dans l'éducation du public, de même que chez les planificateurs et dispensateurs des soins de santé. Il faudra également évaluer l'efficacité, la fiabilité, les coûts et les bienfaits de certains services génétiques. Toutes ces améliorations et indubitablement toute planification des services de médecine génétique actuels et futurs doivent prendre en compte l'aspect moral de la question.

Mais il y a place aux améliorations.

L'aspect moral

Si utilisées à mauvais escient, les technologies génétiques et les données qu'elles produisent peuvent causer bien des méfaits. Les questions de morale associées à la génétique suscitent de grandes préoccupations, étant donné que, par le passé, de graves abus ont été commis au nom de l'eugénisme. Ainsi, on s'est servi de la génétique pour proclamer une supériorité ou une infériorité raciale et pour discriminer des individus[15]. Il faut prendre garde et bien planifier en vue d'empêcher toute répétition de ces abus et voir à ce que la gamme complète des questions de morale associées à la recherche, aux technologies, aux services et à l'information génétiques soit abordée de façon satisfaisante.

Les questions de morale associées à la génétique suscitent de grandes préoccupations.

Les tests de diagnostic (qui identifient les personnes atteintes d'une maladie ou susceptibles de l'être), le dépistage auprès de la population, (en vue d'identifier les porteurs de gènes délétères), le diagnostic prénatal, la thérapie génique, les banques d'ADN et les registres de maladies suscitent de nombreuses inquiétudes. Parmi toutes ces choses existe la possibilité que le choix de l'individu dans les décisions médicales disparaîtra et que la confidentialité des dossiers et des renseignements médicaux sera supprimée. En outre, la question générale de l'altération de notre essentielle «humanitude» soulève des inquiétudes au point de vue moral.

On craint qu'il n'y ait atteinte à la liberté de choix de l'individu et suppression de la confidentialité des dossiers médicaux.

Les applications non médicales des technologies génétiques suscitent également des préoccupations. Les utilisations non médicales possibles comprennent la sélection du sexe du fœtus, l'exclusion d'individus à l'emploi ou à une police d'assurance, la preuve de la parenté ou de la paternité à des fins juridiques ou d'immigration et la mise au point d'agents destinés à la guerre biologique.

Sur les questions de morale, un débat libre et suivi s'impose, pour fixer des buts et établir des lignes directrices, des normes et des mécanismes de régulation.

Il est manifestement temps d'avoir un débat libre et suivi sur les question morales entourant les technologies et applications génétiques. Un bon nombre de ces questions sont complexes et soulèvent des opinions fort diverses au sein de la population canadienne. Les différentes perceptions quant à ce qui est bon pour l'individu et ce qui est bon pour une société qui possède un régime universel d'assurance-maladie donneront probablement lieu à un débat animé. Ce débat doit avoir lieu pour qu'on puisse fixer les buts souhaitables, déterminer et résoudre les conflits, ainsi que pour établir les objectifs, les normes, les directives et les limites qui conviennent.

La compréhension, les soins et l'appui apportés aux individus malades ou susceptibles de l'être font partie d'un système de soins de santé qui se veut compatissant. À cet égard, voici les vues du Conseil des sciences :

L'autonomie, la consultation, le consentement éclairé et la confidentialité constituent les pierres angulaires de la prestation de services génétiques moraux.

- Les technologies et services génétiques doivent être évalués et offerts dans le contexte d'une société humanitaire et continuer de l'être. Le choix individuel (l'autonomie), la consultation, le consentement éclairé et la confidentialité constituent les pierres angulaires de la prestation de services génétiques moraux.

- L'objectif premier des applications génétiques aux soins médicaux vise à traiter ou à prévenir les maladies génétiques; les technologies ne doivent pas avoir pour but premier de réduire les coûts des soins médicaux ni d'améliorer l'espèce humaine. Les services génétiques ne devraient être fournis que s'il y a des avantages pour la personne qui les reçoit, notamment sur le plan de la prévention ou du traitement d'une maladie, du style de vie ou des choix relatifs à la reproduction.

Les individus et leurs familles doivent avoir accès aux bienfaits qu'offrent les technologies.

- Les individus et leurs familles doivent avoir accès aux bienfaits qu'offrent les technologies en vue de prendre des décisions éclairées à propos de leur santé et des méthodes de reproduction. Les décisions doivent être fondées sur des données techniques fiables et sur une consultation exacte et neutre.

- Le recours à des services génétiques doit être laissé au choix de chacun. Il faut respecter et appuyer les décisions d'un individu ou d'une famille. Les individus ne doivent pas être pénalisés (par exemple par la réduction des services médicaux ou sociaux) pour leurs décisions touchant la reproduction ou leur santé personnelle.

L'accès aux services génétiques ne doit pas instiller le rejet de la diversité et de l'infirmité.

- Le recours aux technologies génétiques doit se faire en conformité avec la diversité et l'incapacité liées à la condition humaine. Il faut prendre garde que l'accès aux services génétiques n'en vienne à instiller le rejet des infirmes.

L'aspect économique

Le Canada possède un régime national d'assurance-maladie qui repose sur des valeurs sociales fondamentales. Bien qu'il ne soit pas parfait*, notre système de santé compte probablement parmi les meilleurs du monde. Malgré ses défauts, il sait allier la qualité, un prix abordable, l'équité et la compassion[16]. Cependant, la hausse des coûts des soins médicaux ébranle de plus en plus cet équilibre.

En 1987, les dépenses de santé au Canada s'élevaient à 9,0 p. 100 de notre produit national brut[17] et représentaient de 25 à 35 p. 100 des dépenses publiques provinciales[18]. L'une des conséquences de la hausse des coûts des soins de santé réside dans les mesures de compression budgétaire et la concurrence croissante pour les ressources financières disponibles. C'est là le contexte économique que doivent affronter les adeptes des services de médecine génétique.

La hausse des coûts des soins de santé provoque des compressions budgétaires.

Il est impossible de prévoir quels sont les technologies et services génétiques qui seront disponibles ou si, dans l'ensemble, ils permettront d'économiser les fonds consacrés à la santé. Une chose est sûre pourtant : d'une plus grande connaissance du rôle des gènes dans la santé et la maladie découle la mise au point de certaines applications aux soins médicaux qui, elles, sont rentables[19]. Mais le manque de ressources rend presque impossible d'offrir certains services de médecine génétique rentables dont les avantages pour la santé ont été démontrés. Les restrictions budgétaires s'expliquent du fait de la concurrence pour obtenir des fonds et de la faible priorité accordée en général aux programmes génétiques par la profession médicale, par les administrateurs de la santé et par les ministères de la Santé.

Le manque de ressources rend presque impossible d'offrir certains services pourtant rentables.

La difficulté d'obtenir des fonds pour les services de médecine génétique illustre bien les problèmes inhérents à l'intégration de toute nouvelle technologie aux systèmes de santé et démontre la nécessité d'étudier davantage les questions qui entourent la prestation et le financement des soins médicaux au Canada. L'accès universel à des soins médicaux complets et financés par les fonds publics constitue un important objectif pour le Canada, objectif qui s'appuie sur des valeurs sociales fondamentales. Ne pas inclure de nouveaux services efficaces, tels certains services de médecine génétique, dans les soins de santé financés par les fonds publics compromet les chances d'atteindre cet objectif et peut également amener l'établissement de services privés. Il en résulterait un système de santé à deux niveaux fondé sur la capacité de payer, ce qui irait à l'encontre des objectifs du système de santé et des intentions déclarées de la population canadienne.

Ne pas inclure de nouveaux services efficaces dans les soins de santé financés par les fonds publics compromet les objectifs de notre système de soins.

Pour être efficace, un régime de soins de santé doit se caractériser par sa souplesse. Au fur et à mesure que la science progresse et que les besoins des consommateurs évoluent, les décideurs en matière de politique doivent sans cesse rétablir l'ordre des priorités en ce qui concerne la prestation des soins médicaux et voir à l'intégration réussie des nouvelles connaissances et technologies.

---

* Les systèmes de santé des 12 gouvernements provinciaux et territoriaux, lesquels reflètent la *Loi canadienne sur la santé*, sont ici considérés collectivement pour former le «système» de santé du Canada.

L'aspect éducatif

Il faut améliorer l'enseignement pour que les Canadiens puissent prendre des décisions éclairées à propos de leur santé.

Pour mieux profiter des bienfaits découlant des connaissances et des technologies génétiques et éviter leur utilisation à mauvais escient, la population canadienne, les professionnels de la santé et les décideurs en matière de politique doivent prendre davantage conscience des contributions actuelles et des possibilités de la génétique dans le domaine de la prévention et du traitement de la maladie. L'enseignement est primordial. Il doit débuter à l'école primaire, se poursuivre au secondaire, à l'université et dans les programmes de formation dispensés aux professionnels de la santé. Mais l'enseignement est le processus de toute une vie et doit s'étendre au public en général et aux professionnels qui ont déjà terminé leurs études.

À l'heure actuelle, la majorité des élèves au primaire et au secondaire n'entenent guère parler de génétique en classe. Tous les élèves devraient pourtant apprendre le rôle que jouent les gènes dans la santé et la maladie à l'école primaire et, de façon systématique, au premier cycle du secondaire. Il faudrait initier les étudiants aux applications de la génétique à la santé, ainsi qu'aux questions sociales et morales qui y sont reliées.

La génétique devrait être mieux intégrée à la formation des professionnels de la santé.

Même le personnel de la santé ne reçoit pas un enseignement suffisant en génétique[20]. Ainsi, la génétique devrait être mieux intégrée aux cours de médecine donnés aux trois cycles de l'enseignement universitaire et en formation continue, et elle devrait être enseignée de trois façons : en tant que science de base couvrant tous les aspects de la santé et des soins de santé, comme matière d'un cours de médecine génétique et en tant que partie intégrante de tous les autres cours.

Dans les autres domaines des soins de santé, notamment la dentisterie, la diététique, les soins infirmiers, la pharmacie, la réadaptation et le travail social, une compréhension de la prédisposition génétique à la maladie est également importante. À l'heure actuelle, la génétique n'est pas bien incorporée à la formation et à la pratique d'aucune de ces disciplines.

Enfin, au sein d'une société démocratique, il faut que le public soit bien informé pour que les individus puissent prendre des décisions personnelles éclairées et participer à l'élaboration des politiques touchant la population. C'est pourquoi les Canadiens ont besoin de renseignements qui leur permettront d'en savoir davantage sur les technologies et services génétiques reliés à la santé en particulier, ainsi qu'au système canadien de la santé, en général.

La nécessité de la recherche

Tout en contribuant au progrès général des connaissances, les chercheurs canadiens tentent de trouver des solutions à des problèmes de santé particuliers à ce pays.

La recherche requise pour comprendre le rôle des gènes et pour en trouver les applications aux soins de santé représente un travail gigantesque qui devrait vraisemblablement focaliser l'activité nationale et internationale pendant un grand nombre d'années. Les Canadiens font de la recherche génétique non seulement pour accroître un bagage de connaissances comportant d'importantes répercussions sanitaires, mais également pour chercher à trouver des solutions à des mutations et à des maladies qui sont communes ou regroupées, au sein de la population canadienne, ainsi que pour favoriser l'essor du secteur de la biotechnologie au Canada.

Dans certains domaines de la recherche génétique, le Canada possède des compétences reconnues, et les chercheurs canadiens se situent à l'avant-garde dans la recherche touchant des maladies génétiques comme la myopathie de Duchenne, la mucoviscidose et l'hypercholestérolémie. La recherche qui s'effectue au Canada contribue à accroître la base internationale de données sur les gènes et sur leur rôle dans la santé et la maladie. Récemment, le gouvernement canadien a reconnu la valeur des chercheurs et l'importance de la recherche en établissant un réseau de recherche génétique dans le Programme des réseaux de centres d'excellence.

Le Canada est à l'avant-garde dans la recherche touchant de nombreuses maladies génétiques.

En outre, pour résoudre certains problèmes de santé propres aux Canadiens, il faut effectuer encore plus de recherche. Du fait de l'immigration et des modes de peuplement, la population canadienne possède ses propres mutations et maladies. L'intégration des connaissances et des technologies génétiques aux études portant sur la santé de la population permet aux chercheurs de déceler les gènes particuliers et les facteurs de risque associés à ces maladies et de trouver des façons de les prévoir et de les prévenir.

La recherche en génétique offre également des débouchés à l'industrie canadienne de la biotechnologie. À l'heure actuelle, l'activité du secteur privé est faible dans ce domaine : une enquête du Conseil des sciences menée en 1989 a établi que moins de 10 entreprises s'occupent de la mise au point de diagnostics et de traitements de maladies génétiques. Les mécanismes pour hausser le niveau de la recherche du secteur privé comprennent des crédits d'impôt aux investisseurs, un financement direct accru, des crédits d'impôt aux entreprises de biotechnologie et une plus grande protection des brevets.

La recherche en génétique offre également des débouchés à l'industrie canadienne de la biotechnologie.

Malgré toutes ces possibilités, le financement accordée à la recherche médicale au Canada est largement insuffisant en comparaison avec les autres pays industrialisés, et la partie des fonds de recherche consacrés à la recherche génétique est plutôt faible[21]. La résolution de graves problèmes de santé se trouve ainsi entravée par le manque de ressources.

La nécessité d'agir : les buts et les initiatives

Les systèmes de santé du Canada ne dispensent pas suffisamment de services fondés sur les connaissances et technologies existantes. De même, la planification des soins de santé ne prend pas en compte notre compréhension accrue du rôle des gènes dans la santé et la maladie. Il faut intégrer davantage les technologies génétiques existantes et les services connexes, qui sont bienfaisants et rentables, aux systèmes de santé financés par les fonds publics : quant aux nouvelles technologies et aux nouveaux services de santé, il faudra les introduire graduellement, de façon opportune, en s'appuyant sur des évaluations de bénéfices et de risques pour la santé, ainsi que sur des études de rentabilité. Nous devons procéder à la mise au point de technologies génétiques et à la prestation de services de médecine génétique, mais en toute prudence.

Les systèmes de santé du Canada ne dispensent pas suffisamment de services fondés sur les connaissances et technologies existantes en génétique.

Il est important de reconnaître que de pair avec les bénéfices associés aux technologies génétiques existe la possibilité de méfaits dus à leur mauvaise utilisation. Les répercussions techniques et morales des technologies et des services génétiques doivent être pleinement envisagées. Les considérations morales sont cruciales pour la planification et la prise de décisions en ce qui concerne tous les aspects de la génétique médicale, y compris la recherche, la mise au point des techniques, la prestation des services et l'utilisation de

l'information. La mise en application des technologies et des connaissances génétiques doit se faire dans le contexte d'une société humanitaire, d'une société qui appuie le choix individuel et l'avancement de la science.

Il est essentiel que les responsables des politiques, les professionnels de la santé, les éducateurs et le public planifient et passent à l'action.

Pour que la mise au point et l'application des technologies et des services génétiques soient efficaces et morales, il est essentiel que les responsables des politiques de santé, les professionnels et les administrateurs de la santé, les éducateurs et le public planifient et passent à l'action dès maintenant. À cet égard, le Conseil des sciences énonce neuf buts et recommande deux initiatives.

Les buts

Neuf buts doivent désormais guider les politiques.

Le Conseil des sciences pense que les buts suivants doivent, à l'avenir, guider les politiques sur l'information et les technologies génétiques. Pris ensemble, ces neuf buts constituent les fondements d'une utilisation du savoir génétique dans un cadre moral et social qui renforcera les valeurs du système canadien de soins de santé et améliorera les services de santé.

1) En s'appuyant sur les connaissances et technologies génétiques existantes et sur des évaluations appropriées, améliorer la prestation des services de diagnostic, de prévention, de traitement et de consultation offerts dans le cadre du système canadien de soins de santé.

2) Continuer d'intégrer au système canadien de soins de santé les nouveaux services et technologies génétiques salutaires.

3) Veiller à ce que toute personne souffrant d'une maladie génétique, prédisposée à une maladie génétique ou susceptible d'avoir des enfants atteints de maladie génétique ait un accès équitable à des services de médecine génétique au sein du système canadien de soins de santé. La décision d'avoir recours à des services génétiques devrait être laissée à chacun.

4) Évaluer l'innocuité et l'efficacité des nouvelles technologies génétiques. Cette évaluation devrait tenir compte des considérations morales, économiques et techniques.

5) Financer davantage de recherches sur les facteurs génétiques de l'origine, de la progression et des effets des maladies, ainsi que sur la prévention et le traitement des maladies génétiques.

6) Veiller à ce que soient mis en place et appliqués des lignes directrices et des mécanismes de réglementation appropriés pour la recherche et les services de médecine génétique, et pour l'utilisation des renseignements médicaux d'ordre génétique.

7) Incorporer davantage la génétique dans la formation et le recyclage du personnel de la santé ainsi que dans les examens menant à l'obtention d'un diplôme ou d'une licence et à la spécialisation.

8) Amener le public à mieux connaître et comprendre la diversité génétique humaine, la prédisposition génétique aux maladies et les questions sociales connexes, grâce à de meilleurs programmes d'enseignement en sciences et en hygiène dans les écoles et grâce à des programmes de sensibilisation du public.

9) Améliorer les systèmes d'information médicale, ceux de gestion et de couplage des données et ceux de classification des maladies pour tenir compte des questions génétiques.

Les initiatives

Pour atteindre les buts indiqués, le Conseil des sciences recommande que :

1) Tous les ministères provinciaux de la Santé établissent des comités chargés de donner des conseils en vue de favoriser la prestation opportune et efficace des services génétiques.

2) Les ministères fédéral et provinciaux de la Santé créent un comité mixte des services et données génétiques et le chargent d'examiner l'éventail complet des questions techniques et morales soulevées par les technologies génétiques actuelles et nouvelles et par leurs applications. Ce comité devrait être multidisciplinaire et comprendre des représentants des usagers des soins de santé, ainsi que des planificateurs et du personnel de la santé.

Il faut, dans les meilleurs délais, mettre en place deux mécanismes qui faciliteront la prestation opportune et efficace des services génétiques et l'examen de l'éventail complet des questions techniques et morales.

2.

L'INFLUENCE DES GÈNES SUR LA SANTÉ ET LA MALADIE

Les Canadiens vivent plus longtemps que jamais. Un grand nombre des maladies qui faisaient des ravages dans les générations précédentes ne représentent plus une menace majeure. Il y a cent ans, les principales causes de décès étaient la tuberculose et la pneumonie; en outre, un grand nombre d'enfants succombaient des suites d'une maladie infectieuse avant l'âge de la puberté[22]. On est cependant parvenu depuis à enrayer la tuberculose et un grand nombre des maladies infantiles jadis fatales, du moins dans les pays développés. Bien qu'elles restent un problème médical à résoudre, les maladies virales, dont le rhume commun, contribuent peu à la mortalité au Canada. Par ailleurs, à l'exception notoire du syndrome d'immuno-déficience acquise (SIDA), les maladies infectieuses ont en grande partie été réprimées grâce à des mesures efficaces d'hygiène publique.

Les maladies communes ne sont pas les mêmes aujourd'hui qu'il y a un siècle.

Les maladies cardiaques et vasculaires, le cancer et les maladies chroniques communes de l'âge mûr et de la vieillesse figurent parmi les principaux problèmes médicaux qui se posent aujourd'hui aux Canadiens[23]. Toutefois, il n'existe pas encore de stratégie efficace pour y faire face.

De nos jours, les troubles cardiaques et vasculaires, le cancer et les maladies de la vieillesse sont les maladies les plus fréquentes.

Jusqu'au milieu du XIX[e] siècle, les médecins pouvaient ressouder un os, ouvrir un abcès, alléger les symptômes et soulager les malades, mais, bien souvent, ils ne pouvaient offrir de guérison. Le progrès social, les mesures d'hygiène publique, la vaccination et les nouvelles technologies médicales, notamment les interventions chirurgicales et pharmaceutiques, ont permis de relever l'espérance moyenne de vie et de réduire le taux de mortalité au Canada. L'assainissement du milieu de travail et une certaine réduction des polluants dans l'environnement contribuent également à l'amélioration de la santé.

Le progrès social, les mesures d'hygiène publique et les nouvelles technologies médicales ont fait augmenter l'espérance de vie.

Malgré des progrès tangibles, cependant, la médecine moderne dispose encore de moyens limités. Bien que la médecine continue de progresser et que des médicaments et des interventions plus efficaces fassent constamment leur apparition, nous avons atteint ce qui semble être un plateau dans l'évolution de la santé. La faculté de prévenir et de traiter les maladies reste limitée en partie par une compréhension imparfaite des causes profondes et des mécanismes d'évolution de la plupart des maladies et par la rareté des outils nécessaires de prédiction, de diagnostic et de traitement. Les nouvelles données sur les gènes et sur le rôle qu'ils jouent dans la santé et la maladie contribuent à nous fournir ces outils.

Les moyens de la médecine moderne restent encore limités, mais la compréhension du rôle des gènes dans la santé et la maladie offre de nouveaux outils.

La bonne santé

Dans la plupart des définitions actuelles, la santé est plus que la simple absence de maladie, quoiqu'il s'agisse là de son aspect essentiel. En conséquence, notre système de santé vise donc surtout à détecter et à traiter tout écart par rapport à l'état d'équilibre qui constitue la bonne santé. Les causes de cet écart peuvent être externes (infection ou lésion, par exemple) ou internes et inhérentes à la constitution de l'individu (comme la maladie de Tay-Sachs ou la mucoviscidose, des troubles classiques du métabolisme). Il est de plus en plus évident que la plupart des maladies sont «multifactorielles», c'est-à-dire qu'elles découlent d'une combinaison de facteurs internes et externes[24]. Leur manifestation résulte à la fois de la prédisposition de l'individu à la maladie en question et de facteurs externes susceptibles d'en susciter l'apparition. Le malade n'est pas simplement l'hôte d'une maladie donnée : c'est une personne ayant des

La plupart des maladies découlent d'une combinaison de facteurs internes et externes.

Encadré 2
Exemples de maladies monogéniques : fréquence et gravité

La maladie polykystique des reins

Un nouveau-né sur 1 000 contracte tôt ou tard la maladie polykystique des reins.

Les premiers signes de la maladie comprennent des douleurs, du sang dans l'urine, des infections rénales fréquentes et de l'hypertension. La maladie se déclare en moyenne à l'âge de 41 ans. Dans 5 à 10 p. 100 des cas, elle se transforme en maladie rénale terminale. La maladie polykystique des reins est aujourd'hui l'une des principales maladies traitées par dialyse. La dilatation des artères cérébrales (anévrysmes) se produit dans 10 à 30 p. 100 des cas. Environ 3 p. 100 des personnes qui meurent de la rupture d'anévrysmes cérébraux souffrent de la maladie polykystique des reins.

La mucoviscidose (fibrose kystique)

Un nouveau-né caucasien sur 2 000 environ contracte la mucoviscidose. Un Caucasien sur 20 environ porte un gène qui, en double dose, cause la mucoviscidose.

La mucoviscidose atteint les glandes qui secrètent les larmes, la sueur, la salive et le mucus. Une sécrétion excessive de mucus visqueux dans les poumons rend la respiration difficile et donne lieu à des lésions pulmonaires et cardiaques progressives. Les poumons d'une personne atteinte de mucoviscidose offrent un milieu idéal pour les infections. L'excès de mucus empêche l'épanchement normal des enzymes pancréatiques, ce qui réduit l'efficacité du système digestif. La gravité de ces symptômes varie beaucoup. Le traitement des symptômes de la mucoviscidose fait beaucoup de progrès depuis quelques années. La moitié environ des malades vivent maintenant jusqu'à l'âge de 24 ans, alors que dans les années 60, la moitié des malades ne vivaient pas au-delà de l'âge de quatre ans.

Des généticiens canadiens ont identifié le gène de la mucoviscidose en 1989. Un certain nombre de formes différentes du gène peuvent causer la mucoviscidose. À l'heure actuelle, il est possible de dépister environ 70 p. 100 des porteurs d'un gène mutant de la mucoviscidose.

La myopathie (dystrophie musculaire) de Duchenne

Un nouveau-né mâle sur 3 500 environ porte le gène qui cause la myopathie de Duchenne. Cette maladie est extrêmement rare chez les femmes.

La maladie se caractérise par une dégénérescence progressive des fibres musculaires et par un dépérissement qui finissent par tuer le malade. Les symptômes commencent normalement à se manifester avant l'âge de cinq ans. La mort, causée par une infection respiratoire ou par une défaillance cardiaque, survient généralement entre 30 et 40 ans.

L'hypercholestérolémie familiale

En Amérique du Nord, une personne sur 500 possède une dose du gène qui cause l'hypercholestérolémie familiale. Un nouveau-né sur un million en a une double dose. Cette maladie est deux fois plus fréquente chez les Canadiens français.

L'hypercholestérolémie modifie le taux de cholestérol. Les personnes qui ont une double dose du gène ont une cholestérolémie extrêmement élevée, qui cause généralement la mort par maladie coronarienne avant l'âge de 30 ans. Les personnes qui n'ont qu'une dose du gène souffrent, elles aussi, d'une cholestérolémie anormale. Près de la moitié des hommes qui possèdent une dose du gène ont des symptômes de maladie coronarienne avant l'âge de 50 ans. Chez les femmes, cette proportion est de 33 p. 100.

(suite page 24)

besoins complexes et étroitement reliés, besoins qu'il importe de satisfaire pour la garder en bonne santé. Il est essentiel de comprendre les causes d'une maladie si l'on veut pouvoir la traiter, ou mieux, si l'on veut trouver des moyens d'en empêcher ou d'en retarder l'apparition.

On admet généralement aujourd'hui que la santé humaine dépend de l'interaction de quatre grands facteurs, dans ce qu'un important rapport canadien a appelé la «conception globale de la santé»[25]. Ces facteurs sont : la biologie humaine, le milieu externe, le mode de vie et l'organisation des soins de santé. Il est logique de toujours aborder ces quatre éléments de façon intégrée et équilibrée, si l'on veut avoir une population en bonne santé. Il y aura toutefois des cas où l'un ou l'autre de ces facteurs offrira l'occasion de s'attaquer à des problèmes médicaux particuliers ou d'améliorer l'état de santé général. L'extension des connaissances sur le rôle des gènes dans la santé et la maladie nous fournit aujourd'hui ce genre d'occasion[26].

La santé humaine repose sur quatre facteurs : la biologie humaine, le milieu externe, le mode de vie et les soins de santé.

Les maladies génétiques

Quand on leur parle de maladies génétiques, le grand public, la plupart des malades et un grand nombre de professionnels de la santé ont tendance à penser aux maladies monogéniques relativement rares, comme l'hémophilie, la chorée de Huntington ou la mucoviscidose (voir l'encadré 2). Toutefois, les effets de la constitution génétique sur la santé sont bien plus profonds. Compte tenu du rôle essentiel qu'ils jouent dans la structure et la fonction des cellules, les gènes constituent probablement un facteur dans la plupart des maladies.

Les effets de la constitution génétique sur la santé sont complexes et encore mal compris.

Chaque individu possède son propre patrimoine génétique. Dans la plupart des cas, les liens entre la maladie et ce patrimoine sont complexes et encore mal compris. Toutefois, grâce aux progrès de la technologie qui permettent de caractériser ou de «voir» les gènes, nous comprenons mieux le rôle des gènes dans la santé et la maladie. On découvre ainsi, à un rythme qui s'accélère continuellement, des liens entre les gènes et certaines maladies. Jusqu'à présent, on a d'ailleurs recensé près de 5 000 affections et caractères présentant les signes classiques d'une transmission héréditaire, et leur nombre augmente sans cesse (voir l'encadré 3).

On a recensé près de 5 000 affections et caractères qui présentent les signes classiques d'une transmission héréditaire.

Il est maintenant évident que les gènes jouent un rôle important, comme agents de prédisposition, dans une gamme de maladies bien plus étendue qu'on ne l'avait soupçonné à l'origine. On pense que les gènes ont une influence dans des maladies communes mais graves, comme l'hypertension, les troubles psychiatriques, les maladies vasculaires et cardiaques, ainsi que de nombreuses formes de cancer[27]. Les encadrés 5 et 6 donnent des détails sur la manifestation de certaines maladies communes et sur ce que l'on comprend actuellement du rôle des gènes dans ces maladies. Les gènes entrent également en jeu dans de nombreuses maladies qu'on ne considère généralement pas comme génétiques, notamment des maladies infectieuses[28], comme la tuberculose et la polio (voir l'encadré 6). Les maladies infectieuses doivent trouver un hôte qui a des prédispositions, et les gènes comptent parmi les facteurs qui comptent dans la prédisposition.

Dans une grande variété de maladies, les gènes jouent d'ailleurs un rôle important, comme agents de prédisposition.

Maintenant que les maladies essentiellement non génétiques sont mieux enrayées grâce aux mesures d'hygiène publique, aux politiques sociales et aux technologies médicales, on voit augmenter la proportion de maladies reliées aux gènes[29]. La polio est un exemple de maladie infectieuse que les programmes

L'incidence relative des maladies reliées aux gènes augmente.

Encadré 2 (suite)

L'hémochromatose

Environ 10 p. 100 des Canadiens portent une dose du gène qui, en double dose, cause l'hémochromatose. Les porteurs du gène peuvent manifester certains symptômes. Deux à trois personnes sur 1 000 sont atteintes de cette maladie.

Le gène de l'hémochromatose cause une accumulation excessive et néfaste de fer dans des organes comme le foie, le cœur et le pancréas. Cette accumulation peut provoquer la dilatation du foie, le diabète et la maladie cardiaque. Si elle n'est pas traitée, l'hémochromatose peut être fatale.

L'hémophilie A et la maladie de von Willebrand

En règle générale, l'hémophilie A ne frappe que les hommes. Un nouveau-né mâle sur 10 000 en est atteint. La maladie de von Willebrand touche une personne (homme ou femme) sur 200.

Les deux maladies sont causées par une déficience du facteur VIII, essentiel à la coagulation. Leur caractéristique fondamentale est la tendance au saignement. Dans l'un et l'autre cas, la gravité des symptômes varie considérablement. Sous leur forme bénigne, les deux maladies ne donnent lieu à un saignement excessif que dans le cas d'un trauma grave, comme une intervention chirurgicale. Dans les cas graves d'hémophilie, le saignement dans les articulations, sans aucune cause externe, peut commencer avant l'âge de six mois. La durée de vie moyenne d'une personne atteinte d'hémophilie A est de 40 ans environ.

La chorée de Huntington

La chorée de Huntington frappe un Caucasien sur 10 000. Pour chaque personne souffrant de cette maladie, il y a, en moyenne, cinq à huit personnes apparentées qui risquent de la contracter. La maladie est généralement transmise aux enfants avant d'avoir été diagnostiquée chez le parent.

La maladie se caractérise par la dégénérescence d'une région particulière du cerveau qui produit divers symptômes, dont des mouvements anormaux, la dysfonction intellectuelle et des changements de personnalité. La chorée de Huntington est progressive et entraîne la mort, en général de 15 à 20 ans après ses premières manifestations. Dans la plupart des cas, les premiers symptômes apparaissent entre 30 et 45 ans.

La maladie tend à se déclarer plus tôt chez les personnes qui ont hérité du gène par la voie paternelle que chez celles qui en ont hérité par la voie maternelle.

La drépanocytose (anémie falciforme)

Cette maladie frappe surtout les populations noires.

Une double dose du gène produit la drépanocytose, qui peut être fatale. La maladie se caractérise par une forme anormale d'hémoglobine, qui gêne la circulation sanguine. Ceux qui n'ont qu'une dose du gène sont porteurs de la maladie et peuvent en manifester des symptômes bénins.

Ceux qui n'ont qu'une dose du gène résistent au *Plasmodium falciparum*, l'agent du paludisme. Cette résistance est un avantage sélectif, qui a favorisé le maintien du gène de la drépanocytose dans la population. Chez les Noirs des États-Unis, un nouveau-né sur 625 est atteint de cette maladie, et 8 p. 100 en sont porteurs. Dans certaines régions d'Afrique, les porteurs peuvent atteindre 30 p. 100 de la population, en raison de la protection contre le paludisme que le gène leur procure. Maintenant que les mesures d'hygiène publique et la médecine permettent de mieux prévenir et traiter le paludisme, l'avantage conféré par le gène de la drépanocytose perd de son importance.

d'immunisation et une meilleure hygiène ont permis d'enrayer au Canada; en conséquence, les formes génétiques de handicaps du système ostéo-musculaire chroniques sont donc devenues plus évidentes[30]. Le rachitisme, lui, est un exemple de maladie dont les causes génétiques ont pris plus d'importance, une fois enrayées les autres causes concourantes (voir l'encadré 7)[31].

L'idée de la prédisposition génétique à la maladie n'est pas nouvelle. En 1931, Sir Archibald Garrod portait cette question déjà ancienne à l'attention des médecins de son temps dans un livre intitulé *Inborn Factors of Disease*[32]. Garrod était en avance sur son époque et peu de ses contemporains se rendirent compte de la portée de ses idées. Le monde médical de l'époque était préoccupé par des problèmes médicaux plus pressants. Les maladies infectieuses comme la diphtérie, la polio et la tuberculose n'avaient pas encore reculé sous l'effet des mesures d'hygiène publique. Et les technologies de diagnostic permettant de repérer les individus génétiquement prédisposés à la maladie n'avaient pas encore été mises au point. Or, de nos jours, les tests de dépistage nécessaires sont de plus en plus disponibles.

La notion de maladie génétique n'est pas nouvelle, mais la plupart des technologies de diagnostic le sont.

Manifestation des maladies génétiques

Les maladies communes où intervient un élément génétique frappent de nombreux Canadiens. On connaît également plus de 3 600 maladies monogéniques qui, bien que relativement rares, frappent en tout de nombreuses personnes. Comme les maladies génétiques se déclarent souvent en bas âge[33], les années subséquentes de mauvaise santé et les années de vie perdues comptent pour beaucoup. Il en va de même des coûts qui en résultent sur le plan social, émotif et financier[34]. L'encadré 8 présente les coûts d'une maladie : la mucoviscidose.

Les maladies comportant un élément génétique frappent de nombreux Canadiens.

Il est actuellement impossible de quantifier dans quelle mesure les affections génétiques contribuent aux maladies et aux décès au Canada. Dans le cas d'un grand nombre de maladies, on commence seulement à comprendre le rôle des gènes. Pour bien saisir l'influence de la génétique sur la bonne ou la mauvaise santé des Canadiens, il faudra acquérir une meilleure connaissance des causes des maladies, accorder plus d'importance à l'épidémiologie génétique et mettre au point de meilleures méthodes de classification des maladies et de traitement des données médicales. Les statistiques disponibles tendent à sous-estimer l'incidence des maladies génétiques. Il existe toutefois des estimations qui montrent que les maladies génétiques contribuent grandement à la mauvaise santé et compromettent la qualité de la vie aussi bien que la santé. On estime que 60 p. 100 des Canadiens contracteront au cours de leur vie une maladie dont les causes ont, dans certains cas, une composante génétique[35]. Les gènes interviennent dans l'état de santé et dans la maladie à tous les stades de la vie.

Les statistiques actuelles sous-estiment l'incidence des maladies génétiques dans le cours d'une vie.

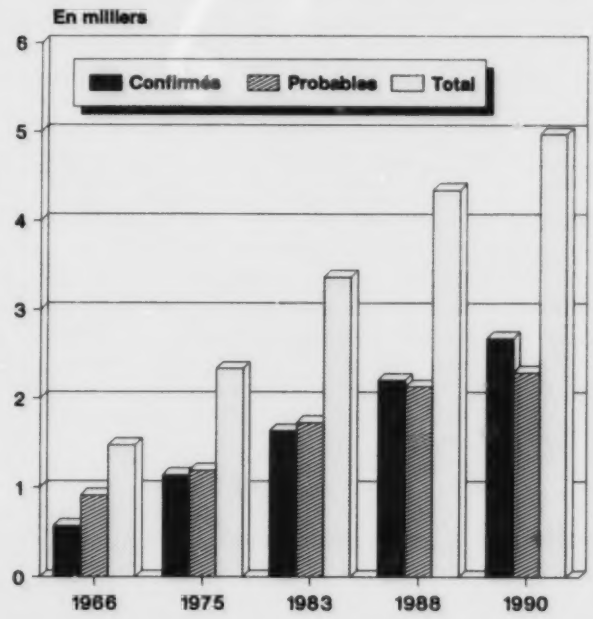
Environ 60 p. 100 des Canadiens contractent un jour une maladie ayant un élément ou une cause génétique.

De la conception à la naissance

Plus de la moitié des grossesses de femmes en bonne santé n'aboutissent pas à des naissances vivantes[36]. Les aberrations génétiques sont un facteur important dans les avortements naturels, notamment dans ceux du premier trimestre. Des anomalies chromosomiques sont détectées dans 50 à 60 p. 100 des avortements naturels précoces reconnaissables[37].

Les aberrations génétiques sont un facteur important dans les avortements naturels.

Encadré 3
Nombre d'affections et de caractères liés à certaines mutations



Encadré 4
Exemples de la contribution génétique aux maladies multifactorielles

Les maladies multifactorielles découlent d'une interaction complexe des gènes et du milieu. Nous commençons à peine à comprendre de quelle façon les gènes contribuent aux maladies multifactorielles. Dans de nombreux cas, on n'a pas encore identifié la séquence d'événements qui suscite, favorise et déclenche les symptômes de la maladie.

La maladie d'Alzheimer

Deux à trois pour cent des Canadiens de plus de 60 ans ont la maladie d'Alzheimer. Cette proportion passe à 20 p. 100 environ chez les personnes âgées de plus de 80 ans. La maladie, qui débute par des troubles de mémoire, progresse jusqu'au point où le malade n'est plus en mesure de prendre soin de lui-même. On estime que la maladie d'Alzheimer contribue chaque année au décès de 10 000 Canadiens.

On ne sait pas exactement dans quelle proportion des cas la maladie d'Alzheimer a des causes génétiques; les estimations à cet égard varient de 10 à 100 p. 100. Certaines familles héritent de la maladie d'Alzheimer comme maladie dominante autosomique (voir l'encadré 9). On a trouvé, sur le chromosome 21, des marqueurs génétiques de la maladie d'Alzheimer familiale, mais on n'a pas encore identifié le gène que l'on soupçonne être à l'origine de la maladie. D'autres facteurs génétiques et environnementaux influencent probablement les effets du gène, par exemple l'âge auquel apparaissent les symptômes de la maladie.

Les maladies coronariennes

En 1987, les maladies cardiaques ont fait plus de victimes (208,5 pour 100 000 personnes) que tous les cancers (175,5 pour 100 000 personnes). Les maladies cardiaques sont, par ailleurs, une importante cause de décès prématuré : en 1985, elles étaient à l'origine de 17,2 p. 100 de toutes les années de vie perdues.

(suite page 28)

De l'enfance à l'âge de 25 ans

Les données du British Columbia Health Surveillance Registry montrent qu'au moins 5,3 p. 100 des résidents de cette province âgés de moins de 25 ans souffrent d'une infirmité due entièrement ou partiellement aux gènes (voir l'encadré 9). Ces infirmités varient en gravité, mais toutes amoindrissent la qualité de la vie et exigent des services médicaux.

D'après les données disponibles, les troubles à composante génétique sont répandus chez les moins de 25 ans.

Les taux de mortalité et les statistiques d'utilisation des hôpitaux donnent eux aussi une indication partielle de l'importance relative des facteurs génétiques. Au début du siècle, le taux de mortalité infantile au Canada et aux États-Unis était d'environ 150 pour 1 000, et, sur 1 000 naissances, 5 décès étaient attribuables à des causes manifestement génétiques. Aujourd'hui, le taux de mortalité infantile n'est que le dixième de ce qu'il était en 1900, mais le nombre de décès liés à des causes génétiques est resté le même : environ 5 pour 1 000 naissances vivantes[38].

Dans des hôpitaux pour enfants au Canada, la proportion d'enfants hospitalisés souffrant d'affections que l'on sait fortement influencées par la génétique atteint peut-être la moitié[39]. À titre d'exemple, 57 p. 100 des cas d'enfants hospitalisés pour cause de maladie du système ostéo-musculaire sont reliés aux gènes[40].

À l'âge mûr

Nous n'avons qu'une connaissance limitée des effets des facteurs génétiques sur l'état de santé des personnes de plus de 25 ans. Il existe toutefois des données indiquant que les gènes jouent un rôle important. Dans les années 70, on estimait que 12,5 p. 100 des adultes hospitalisés souffraient d'affections influencées par les gènes[41]. Les données montrent qu'environ 15 p. 100 des individus jugés atteints d'arriération mentale grave souffrent d'une maladie héritée par l'intermédiaire d'un seul gène, et que 45 p. 100 ont des affections qui sont influencées par les gènes dans une certaine mesure[42].

Les gènes ont aussi un rôle important à jouer dans la santé des adultes.

Matériel génétique, variation et mutation

L'hérédité, c'est-à-dire la transmission de caractéristiques d'une génération à l'autre, est un phénomène reconnu depuis des centaines d'années. Pourtant, on commence seulement à en élucider les mécanismes génétiques. Nous nous rendons maintenant compte que les gènes que nos ancêtres nous ont légués régissent un grand nombre des processus essentiels à des fonctions biologiques normales et à une bonne santé.

Les gènes régissent un grand nombre des processus essentiels aux fonctions biologiques normales et à la santé.

Le matériel génétique sert de schéma interne pour le fonctionnement détaillé de l'organisme humain. L'information génétique est portée sur les molécules d'acide désoxyribonucléique (ADN) qui se trouvent dans toutes les cellules. L'annexe 1 donne des renseignements de base sur l'ADN, les gènes et les chromosomes. Presque tous les jours, on en apprend davantage sur les séquences de l'ADN chez l'être humain, sur les processus biologiques pour lesquels elles codent et sur les maladies qu'elles causent ou inhibent.

On en apprend de plus en plus sur les séquences de l'ADN, sur les processus pour lesquels elles codent et sur les maladies qui y sont reliées.

Encadré 4 (suite)

La maladie coronarienne est plus susceptible de frapper les sujets dans la famille desquels elle tend à se manifester avant l'âge de 55 ans. On a également identifié plusieurs autres facteurs de risque dans lesquels la génétique entre en jeu, notamment une cholestérolémie élevée, l'hypertension et le diabète.

Les personnes ayant un lien génétique entre elles ont davantage tendance à avoir des taux de cholestérol semblables que les occupants d'une même maisonnée n'ayant aucun lien génétique entre eux. Entre 2 et 4 p. 100 de la population souffre d'une maladie monogénique (l'hypercholestérolémie familiale) qui mène à une maladie coronarienne. Il existe en outre un caractère génétique (l'hyperalpha-lipoprotéinémie) qui semble procurer une certaine protection contre les maladies coronariennes.

Les membres d'une même famille tendent aussi à avoir une tension plus uniforme que les occupants d'une même maisonnée sans lien génétique entre eux. Un quart de toutes les personnes souffrant d'hypertension ont moins de 60 ans; elles ont en outre au moins un frère ou une sœur qui a le même problème. Un grand nombre de ces personnes sont également atteintes d'une lipémie anormale (par exemple une cholestérolémie anormale).

Les maladies coronariennes frappent souvent les sujets atteints de diabète sucré. Il existe de nombreux types de diabète, et les données semblent indiquer que la génétique entre en jeu dans un grand nombre d'entre eux.

D'autres facteurs génétiques contribuent à l'incidence globale des maladies coronariennes. L'homocystéinurie, par exemple, est une maladie récessive héréditaire relativement rare, mais entre 0,5 et 1,4 p. 100 de la population porte une dose du gène qui, en double dose, cause la maladie. Les sujets qui possèdent une dose du gène risquent bien plus que la moyenne de contracter une maladie vasculaire à un âge précoce.

Le cancer des poumons

En 1989, le cancer des poumons a été diagnostiqué chez quelque 11 700 Canadiens et 5 100 Canadiennes et il a fait environ 13 500 victimes. Il s'agit d'ailleurs de l'une des principales causes de décès prématuré : en 1986, 32 p. 100 de toutes les années de vie perdues en raison du cancer y étaient attribuables. La lésion du chromosome 3 a été associée à toutes les principales formes de cancer des poumons. Dans certains cas, cette lésion peut faire entrer en jeu une composante héritée. Le cancer des poumons est plus courant dans certaines familles que dans d'autres, même en tenant compte des effets du tabac. Les fumeurs sont plus susceptibles de contracter le cancer des poumons dans les familles où cette maladie s'est déjà manifestée. Dans le cas d'un type particulier de cancer des poumons, on a identifié chez les fumeurs de cigarette une réaction biochimique à élément génétique, que l'on a associée à un risque de contracter la maladie de 20 à 40 fois supérieur au risque moyen. Cette réaction se manifeste chez 10 p. 100 de la population environ.

La schizophrénie

Le risque de contracter la schizophrénie est de 1 p. 100 environ. Plus de 40 p. 100 de toutes les journées d'hospitalisation dans un hôpital psychiatrique au Canada sont liées à cette maladie, dont il existe en fait divers types. Parmi les symptômes caractéristiques de la schizophrénie, mentionnons les hallucinations, la discordance de la pensée, le délire et un comportement aberrant.

Le risque de contracter la schizophrénie varie en fonction du lien génétique avec un schizophrène et du nombre de schizophrènes dans la même famille. Ainsi, la probabilité que le frère ou la sœur d'un schizophrène contracte la maladie, si les deux parents sont eux aussi schizophrènes, est de 40 à 60 p. 100. Le risque n'est plus que de 15 p. 100 si un seul parent est schizophrène et de 10 p. 100 si aucun parent ne l'est. Si un jumeau monozygote est schizophrène, la probabilité que l'autre le devienne est de 55 p. 100. Chez les jumeaux dizygotes du même sexe, le risque est de 18 p. 100 environ.

(suite page 30)

Un important aspect des gènes est leur faculté de se reproduire de façon identique et de se transmettre d'une génération à l'autre. Mais les gènes peuvent être modifiés : les séquences nucléotidiques d'une molécule d'ADN peuvent être altérées dans un processus appelé mutation. Les mutations peuvent survenir de plusieurs façons[43] :

- par réarrangement du matériel génétique (brins d'ADN) pendant la division cellulaire pour la production d'œufs ou de sperme;
- par exposition à certains facteurs du milieu (appelés mutagènes);
- par l'échec d'un mécanisme de réparation de l'ADN;
- par suite d'un changement spontané.

Le processus de mutation se traduit par la variation génétique, qui permet aux espèces de s'adapter à l'évolution du milieu. Toutefois, ce qui est bon pour la survie de l'espèce ne l'est pas toujours pour l'individu. Dans la plupart des cas, le changement aléatoire d'une séquence d'ADN complexe et spécialisée n'est pas bénéfique à l'organisme individuel.

Le processus de mutation se traduit par la variation génétique. Bien qu'essentielles à l'évolution, les mutations tendent à nuire à la santé.

Sous l'effet combiné du patrimoine génétique et des nouvelles mutations, chacun d'entre nous naît avec une prédisposition ou une résistance à diverses maladies. Une compréhension de la variabilité génétique aide à expliquer pourquoi seuls certains individus contractent telle ou telle maladie, et pourquoi la gravité et le pronostic de ces maladies varient d'un individu à l'autre.

L'effet des mutations sur l'organisme peut aller de l'insignifiant au catastrophique. Si la modification d'une séquence particulière de nucléotides empêche le gène de bien fonctionner, elle peut aboutir à la maladie, à la malformation ou au décès[44].

L'effet des mutations peut aller de l'insignifiant au catastrophique.

Certaines maladies génétiques sont héritées par suite de la transmission, par les parents, des mutations de l'ADN. D'autres découlent de mutations dans les cellules d'un individu et peuvent se transmettre ou non à sa descendance. Les gènes mutants peuvent intervenir de diverses façons dans la cause d'une maladie (voir l'encadré 10). La présence d'un gène mutant donné peut entraîner l'apparition d'une maladie donnée. La présence d'une mutation de Tay-Sachs, par exemple, mène inévitablement à l'apparition de la maladie, qui entraîne la mort en bas âge. Dans d'autres cas, la présence du gène muté ne suffit pas à elle seule à provoquer la manifestation de la maladie; d'autres facteurs, biologiques ou liés à l'environnement, doivent eux aussi entrer en jeu. Il s'agit alors de maladies multifactorielles. Dans de tels cas, les gènes ne font que rendre l'individu susceptible de contracter la maladie. Dans les maladies polygéniques, un type de maladie multifactorielle, il faut plus d'un gène mutant pour amorcer le processus pathologique.

Les gènes mutants peuvent intervenir de diverses façons dans la maladie.

Dans certains cas, un gène peut entraîner une maladie donnée; dans d'autres, il ne fait que conférer la prédisposition à une maladie.

Les mêmes manifestations cliniques (symptômes) peuvent découler d'une variété de causes. Ainsi, plus de 50 mutations différentes peuvent causer l'anémie héréditaire appelée la thalassémie β[45]. On a également lié plusieurs mutations différentes, toutes dans le même gène, à l'hypercholestérolémie familiale[46]. La connaissance de la mutation particulière a des répercussions sur le diagnostic et le traitement de la maladie en question.

Une meilleure connaissance des gènes et de leurs rapports avec les maladies nous aidera à répondre aux questions suivantes :

- Les mutations sont-elles une importante cause profonde de la maladie?

Encadré 4 (suite)

Des preuves du rôle de la génétique dans la schizophrénie nous viennent par ailleurs d'études réalisées sur des enfants adoptés. Les enfants adoptés en bas âge partagent les caractéristiques génétiques de leurs parents biologiques, mais le milieu familial de leurs parents adoptifs. Les enfants adoptés courent trois fois plus de risques de contracter la schizophrénie si leurs parents biologiques ont la maladie que si leurs parents adoptifs l'ont.

Dans certains cas (mais pas dans tous), la schizophrénie peut être associée à une région particulière du chromosome 5. Des études indiquent que, selon les familles, des gènes différents peuvent entrer en jeu.

Encadré 5
Le cancer : une maladie génétique

Le cancer résulte d'une prolifération anormale de cellules sous l'effet d'une modification du matériel génétique. Les processus de cancérisation sont aussi variés que complexes. La plupart des cancers découlent de l'interaction du patrimoine génétique et du milieu. Les altérations génétiques cancérogènes se classent en deux grandes catégories.

- Certains cancers procèdent de mutations liées à la délétion de certaines régions chromosomiques. Le processus cancéreux peut être amorcé par la délétion ou la désactivation de gènes «anti-cancéreux».
- D'autres mutations peuvent altérer certains gènes et les rendre cancérogènes. Avant la mutation, ces gènes, appelés proto-oncogènes, jouent, pense-t-on, un rôle dans la régulation de la division cellulaire. Sous l'effet de l'altération génétique, les proto-oncogènes se transforment en oncogènes et la division cellulaire devient anarchique.

Les risques de cancer varient d'un groupe à un autre dans la population. Vu la mutation spontanée du matériel génétique, il existera toujours certains types de cancer. Les sujets exposés aux agents qui favorisent la mutation (certains virus et produits chimiques, les rayonnements) courent un plus grand risque que les autres. On estime que les virus de l'ADN interviennent dans 20 p. 100 des cancers. La vaccination permet d'éviter ces cancers.

Certains individus sont prédisposés, de par leur constitution génétique, aux mutations spontanées ou induites. À titre d'exemple, ceux dont le système de surveillance et de réparation de l'ADN (qui, normalement, corrige les mutations spontanées ou induites) est défectueux courent un plus grand risque de contracter le cancer.

Sont également exposées à ce risque les personnes qui possèdent une prédisposition héréditaire à certains cancers. La production d'une tumeur maligne ne survient qu'après un certain nombre d'étapes. Les sujets prédisposés, qui en sont déjà à la première étape, contractent le cancer si les autres conditions nécessaires, comme l'exposition à un facteur environnemental, sont réunies.

Le rétinoblastome, par exemple, atteint un nouveau-né sur 14 000 et se manifeste généralement avant l'âge de sept ans. Il produit des tumeurs qui, si elles ne sont pas détectées très tôt, peuvent nécessiter l'ablation de l'œil. Cette maladie peut être transmise par voie héréditaire ou faire son apparition dans une famille où elle n'a jamais existé auparavant. Les sujets prédisposés au rétinoblastome héritent d'une mutation particulière d'un de leurs parents, à la conception. Cette mutation est présente sur l'un des deux chromosomes 13. La maladie se déclare si une même mutation est acquise sur l'autre chromosome 13. Dans les familles où la maladie n'existait pas auparavant, le processus est semblable, mais les deux mutations sont acquises. On suppose que l'altération génétique est fondamentalement la même dans les deux cas.

(suite page 32)

- Quelles mutations entraînent la maladie ou la prédisposition à la maladie?
- Quelle est la cause de la mutation et peut-on l'éviter?
- Quels sont les effets cellulaires et moléculaires de la mutation?
- Comment une mutation produit-elle les signes cliniques et les symptômes d'une maladie?
- Des mutations différentes causent-elles la même manifestation clinique?
- La mutation entraîne-t-elle toujours la maladie?
- S'écoule-t-il un certain temps entre l'apparition d'une mutation chez un individu et l'expression clinique de la maladie qui en résulte?
- Peut-on diagnostiquer le problème avant l'apparition des signes cliniques de la maladie?

Un certain nombre de méthodes permettent de définir les liens entre les maladies et les mutations. Elles reposent sur l'étude de la variation naturelle des séquences de l'ADN et sur la mise en corrélation de certaines séquences d'ADN avec des affections cliniques[47]. Grâce aux technologies de l'ADN recombinant, on a effectué une percée technique qui a permis d'isoler et d'analyser les gènes et de chercher, directement au niveau de l'ADN, les origines génétiques des maladies. Ces technologies consistent à prélever, dans les tissus accessibles d'un individu, des échantillons du stock complet d'ADN, puis à diviser les molécules d'ADN en fragments plus petits et plus faciles à manipuler.

Les technologies de l'ADN recombinant permettent de chercher, directement au niveau de l'ADN, les origines génétiques des maladies.

Ces technologies peuvent servir à établir si un gène ou produit génique connu est à l'origine d'une maladie particulière; à repérer et à identifier les gènes qui provoquent des maladies monogéniques, mais dont on ignore encore la fonction; et à découvrir les gènes qui occasionnent des maladies multifactorielles. L'annexe 2 présente des renseignements de base sur les technologies de l'ADN recombinant et sur leurs applications.

La façon la plus directe de reconnaître une mutation pathogène est de comparer la séquence nucléotidique des gènes d'individus atteints à celle des gènes d'individus normaux. Toutefois, vu les dimensions mêmes du génome humain, cette option ne convient que si l'on connaît l'emplacement de la séquence désirée. Une méthode qui a donné de bons résultats consiste à comparer certaines séquences repères dans l'ensemble de l'ADN. On choisit ces séquences parce qu'on sait qu'elles varient, qu'elles existent sous différentes formes appelées allèles. En étudiant les différences alléliques entre les individus sains et les individus atteints d'une maladie donnée, il est possible de lier un grand nombre de maladies génétiques d'importance majeure à des allèles bien précis. La découverte de tels liens aide alors à faire converger les recherches sur la mutation précise qui cause la maladie. Le gène de la mucoviscidose a été découvert de cette façon.

On peut établir des liens entre les maladies et les mutations en étudiant la variation naturelle des séquences de l'ADN et en mettant certaines séquences en corrélation avec des maladies.

Le concept voulant que certaines personnes risquent d'être atteintes d'une maladie ou y soient prédisposées en raison de leur constitution génétique permet d'expliquer pourquoi certaines maladies se regroupent dans des familles, des groupes ethniques ou des régions géographiques. Il est à la base de l'épidémiologie génétique, une spécialité nouvelle en pleine expansion qui, pour tout groupement particulier de maladies, tente de déterminer le rôle respectif de l'exposition aux agents communs du milieu, de la prédisposition d'ordre biologique et des facteurs de risque d'ordre culturel, tels que le comportement ou le mode de vie[48].

Encadré 5 (suite)

On commence à penser que la prédisposition génétique intervient probablement dans de nombreux cas de cancers les plus courants. Il se pourrait, par exemple, que la prédisposition génétique entre en jeu dans plus de la moitié des cancers du côlon; par ailleurs, environ 9 p. 100 des cancers du sein sont associés à une mutation génétique transmise par héritage.

Une meilleure compréhension des cancers héréditaires facilitera l'étude du rôle respectif des gènes et du milieu dans les cancers courants et augmentera les chances d'intervention efficace au moment approprié. Pour augmenter l'efficacité des interventions préventives et thérapeutiques, on pourrait notamment améliorer la lutte contre les facteurs cancérogènes du milieu, éviter (chez les sujets génétiquement prédisposés, en particulier) les agents cancérogènes qu'il n'est pas facile d'éliminer de l'environnement, et mettre en œuvre des thérapies qui remplacent ou simulent les effets de gènes anti-cancéreux.

Encadré 6
Une histoire que les sœurs Brontë ne nous ont pas contée

«La tuberculose est dans le sang», disait le vieil adage. L'explication classique est qu'un tuberculeux actif infecte les membres de sa famille. Le cas des Brontë nous offre une autre explication : une infection a besoin de deux jeux de gènes, celui de la personne infectieuse et celui de l'hôte.

Les soeurs Brontë, Emily, Charlotte et Anne, se sont taillé une place importante dans la littérature anglaise du XIX^{e} siècle. Toutes trois sont mortes jeunes, de tuberculose, semble-t-il. Leur mère mourut jeune elle aussi, de la même maladie disent certains. Les Brontë, mère, père, trois filles et un fils, vivaient ensemble au presbytère de Haworth, dans le Yorkshire. Bien qu'ayant été fortement exposé à la tuberculose, le père vécut jusqu'à l'âge de 84 ans. Le fils mourut d'autres causes.

Un chercheur canadien du nom d'Emil Skamene s'est servi d'une lignée consanguine de souris pour découvrir un facteur génétique de l'infection tuberculeuse. Un gène du chromosome 1 de la souris confère la résistance à l'infection tuberculeuse, tandis qu'un gène allèle prédispose à la maladie. Skamene a alors montré, par cartographie comparative du génome, que l'homme possède un gène semblable sur le chromosome 2.

Encadré 7
Le rachitisme : un exemple de l'importance croissante des causes génétiques

Le rachitisme est un parfait exemple de maladie dont les causes génétiques prennent de l'importance à mesure que s'améliore la prévention ou le traitement des autres causes. L'histoire du rachitisme montre aussi comment la cause la plus fréquente d'une maladie peut changer au fil des ans. Au XIX^{e} siècle, ainsi qu'au début du XX^{e}, le rachitisme était courant dans les pays industrialisés d'Europe et dans les régions septentrionales d'Amérique du Nord. Il était causé principalement par l'avitaminose D, celle-ci étant due à un déficit alimentaire et à une exposition insuffisante aux rayons ultra-violets. Après la découverte de la vitamine D, dans les années 20, et la prise de conscience de son importance dans le régime alimentaire, les pouvoirs publics adoptèrent une réglementation sur les aliments visant à protéger la population contre les carences diététiques. Un déclin abrupt de l'incidence du rachitisme s'ensuivit, mais la maladie ne disparut pas entièrement. Le rachitisme fait encore des victimes aujourd'hui, mais il découle de troubles héréditaires faussant le métabolisme des minéraux, plutôt que d'une carence alimentaire. Le rachitisme résulte de diverses causes génétiques. Dans chaque cas, il faut inventorier les troubles précis du métabolisme et établir un traitement approprié.

Les études sur les jumeaux et sur les enfants adoptés permettent actuellement d'élucider les contributions relatives des gènes et du milieu à certaines maladies. Les enfants adoptés en bas âge partagent les caractéristiques génétiques de leurs parents biologiques, mais le milieu familial de leurs parents adoptifs. L'étude de ces enfants aide à comprendre les influences respectives de la génétique et du milieu sur la santé et la maladie[49]. En voici trois exemples.

Les études sur les jumeaux et les enfants adoptés permettent d'élucider les contributions relatives des gènes et du milieu à certaines maladies.

- *La mort prématurée.* Les facteurs génétiques contribuent dans des proportions non négligeables aux décès prématurés dus à des causes non violentes. Cependant, l'importance relative des facteurs génétiques et environnementaux semble varier selon la maladie[50].

- *L'alcoolisme.* Chez certains sujets, l'alcoolisme comprend un important élément génétique. L'alcoolisme est au delà de trois fois plus fréquent chez les enfants adoptés de parents biologiques alcooliques que chez les enfants adoptés de parents biologiques non alcooliques. En outre, la fréquence de l'alcoolisme chez les enfants biologiques d'alcooliques est la même, qu'ils soient élevés par leurs parents biologiques ou par des parents adoptifs[51].

- *La schizophrénie.* Les données sur la schizophrénie sont semblables aux données sur l'alcoolisme. La schizophrénie est environ trois fois plus fréquente chez les membres de la famille biologique de schizophrènes adoptés que chez les membres de la famille adoptive. Les enfants biologiques de schizophrènes ont plus ou moins les mêmes chances de devenir schizophrènes, qu'ils soient élevés par leurs parents biologiques ou par des parents adoptifs[52].

Cartographie et séquençage

On cherche actuellement, au Canada comme à l'étranger, à dresser une carte du génome humain et à le séquencer. Ces travaux visent à fournir une image plus précise de l'ADN et à étudier le rôle et la fonction des gènes et des segments d'ADN entre les gènes. Les connaissances qui en découleront aideront par ailleurs à recenser les mutations associées à la maladie et à la prédisposition à la maladie.

On cherche actuellement à cartographier et à séquencer le génome humain.

Le but de la cartographie du génome humain est de définir la position précise des gènes le long de la molécule d'ADN, les uns par rapport aux autres[53]. Les cartes physiques font voir l'emplacement de certains gènes le long des chromosomes. Les cartes de liaison se fondent sur la corrélation entre les positions relatives de certains gènes et la probabilité qu'ils soient hérités ensemble. Il est raisonnable de supposer que les gènes correspondant à des caractères qui sont toujours hérités ensemble sont situés l'un près de l'autre et qu'ils sont donc susceptibles de rester ensemble pendant le processus naturel de la recombinaison de l'ADN.

La cartographie des gènes consiste à établir la position précise des gènes sur la molécule d'ADN.

Les chercheurs espèrent produire des cartes de liaison génétique et des cartes physiques complémentaires à résolution sans cesse plus élevée. On considère généralement que la médecine moderne doit, à l'orée du XXI[e] siècle, connaître l'emplacement précis des gènes le long de la molécule d'ADN[54].

Encadré 8
La mucoviscidose : les coûts d'une maladie génétique

La mucoviscidose est une maladie fort coûteuse, et ce, non seulement en argent. Les effets affectifs et psychologiques de la maladie se limitent essentiellement aux sujets atteints et aux membres de leur famille proche. Le fardeau financier de la mucoviscidose est lui aussi très lourd, et il est supporté non seulement par les familles directement touchées, mais aussi par l'ensemble de la population.

L'hospitalisation
Les sujets atteints de la mucoviscidose passent en moyenne dix jours par an à l'hôpital.
Coût : 20 millions de dollars par an.

Les consultations externes
Tous les sujets atteints de la mucoviscidose visitent régulièrement, à titre de malades externes, des cliniques où ils reçoivent les soins d'une équipe multidisciplinaire comprenant des infirmières, des médecins, des physiothérapeutes et des diététiciens. Chaque année, les soins nécessaires coûtent environ 4 000 dollars par malade.
Coût : 10 millions de dollars par an.

Les médicaments
Les médicaments le plus souvent prescrits sont les antibiotiques, qui servent à prévenir ou à combattre les infections pulmonaires, et les solutions en aérosol, qui servent à diluer et à détacher le mucus. Le coût annuel de ces médicaments est, en moyenne, de 5 000 dollars par malade, mais il peut atteindre le double.
Coût : de 12,5 à 15 millions de dollars par an.

L'équipement et les apports nutritifs
Les sujets atteints de la mucoviscidose ont généralement besoin de séances régulières de physiothérapie à domicile, qui nécessitent un équipement de vibration, de drainage postural et d'inhalation thérapeutique. Les malades ont également besoin d'un apport de vitamines et de compléments diététiques pour compenser la dysfonction digestive qui accompagne la mucoviscidose.
Coût : 6 millions de dollars par an.

La greffe des poumons
La greffe des poumons est une forme relativement nouvelle de traitement des sujets gravement malades. Le nombre de greffes effectuées au Canada devrait bientôt atteindre 30 par an, sinon davantage. Chaque opération coûte 150 000 dollars.
Coût : 4,5 millions de dollars par an.

Le fardeau personnel
Les personnes qui souffrent de la mucoviscidose et leur famille doivent, chaque jour, affronter les problèmes d'une maladie chronique et la perspective d'une mort prématurée. Par ailleurs, la maladie risque d'aggraver les problèmes normaux des adolescents, qui cherchent à s'affirmer et à établir des rapports sociaux satisfaisants. Bien que les progrès dans le traitement de la mucoviscidose permettent de prolonger l'espérance de vie des sujets atteints, ceux-ci et leur famille doivent faire face à toutes sortes de pertes : perte de revenus personnels et familiaux, perte d'occasions et perte d'une grande partie de la vie productive qu'ils auraient pu avoir autrement.
Coût : incalculable.

Par contre, l'utilité du séquençage du génome humain est fort controversée. Le séquençage consiste à établir l'ordre précis des paires de bases et fournit une image bien plus détaillée du génome que ne le permet l'établissement d'une carte. La connaissance des séquences nucléotidiques permet de repérer les variations génétiques et de comprendre ces variations ainsi que leurs effets sur la santé et la maladie. Mais le séquençage de tout le génome est une tâche considérable, car on estime que l'ADN humain est composé de trois milliards de paires de bases. C'est une tâche qui exigera la coopération internationale et qui pourrait coûter annuellement 200 millions de dollars sur une période d'au moins quinze ans[55].

Le séquençage consiste à établir l'ordre précis des paires de base.

Le séquençage de tout le génome est un processus laborieux et coûteux, mais il nous aidera à comprendre les effets de la variation génétique sur la santé et la maladie.

On s'interroge sur l'opportunité de reporter les grands projets de séquençage jusqu'à ce qu'on dispose d'une meilleure technologie de détermination de la séquence et du traitement des données. On se demande par ailleurs s'il faut chercher à déterminer la séquence du génome entier, ou d'abord celle des segments d'ADN associés à la production de protéines et celle des segments montrant une grande variation liée à la santé et à la maladie[56].

État actuel des connaissances

Nos connaissances sur les gènes, même si elles s'accroissent rapidement, restent toujours limitées. Nous ignorons toujours le nombre exact de gènes que possède l'ADN humain. Nous ne connaissons pas complètement non plus le rôle précis de certains gènes ni celui de leurs produits; le degré de variabilité génétique qui existe dans la population pour chaque gène; les mutations particulières et les affections qui leur sont liées, de même que les facteurs susceptibles de déclencher la maladie chez les sujets prédisposés. L'emplacement chromosomique des gènes humains n'est connu que dans le cas de quelque 1 600 gènes, sur un total estimatif de 50 000 à 100 000. La séquence de certaines parties de l'ADN n'a été déterminée que pour moins d'un quart de ces 1 600 gènes, et la séquence nucléotidique complète n'est connue que pour un nombre de gènes encore moins grand.

Nos connaissances sur les gènes restent encore limitées.

Néanmoins, les renseignements disponibles sur les gènes dont on a dressé la carte et que l'on a caractérisés sont des plus utiles. Il en va de même de ceux sur les séquences d'ADN distinctives (appelées marqueurs), car ils permettent de retracer l'histoire des gènes dans les familles. Ces renseignements ont d'ailleurs trouvé des applications dans le dépistage et le traitement d'individus prédisposés à certaines maladies génétiques, ainsi que dans les services de consultation qui leur sont offerts.

Limites des données médicales canadiennes

Les données médicales canadiennes ne peuvent servir à déterminer de façon fiable la contribution des maladies génétiques à la mortalité et à l'invalidité, car les statistiques actuelles ne permettent pas de connaître la cause particulière de la maladie. Pour établir le rôle que joue la génétique dans la bonne ou la mauvaise santé des Canadiens, il faudra approfondir nos connaissances des causes des maladies, mettre davantage l'accent sur l'épidémiologie génétique et trouver de meilleures méthodes de classification des maladies et de traitement des données médicales.

Pour établir le rôle de la génétique dans la santé des Canadiens, il faudra de meilleures méthodes de classification des maladies et de traitement des données médicales.

Encadré 9
Fréquence des maladies génétiques chez les enfants et les jeunes adultes en Colombie-Britannique (1952-1983)

Catégorie de maladie génétique*	Nombre de cas par million de naissances vivantes	Pourcentage de toutes les naissances
Dominante	1 395,4	0,14
Récessive	1 665,3	0,17
Liée au sexe	532,4	0,05
Chromosomique	1 845,4	0,18
Multifactorielle	46 426,2	4,64
Génétique, mais de mode d'hérédité inconnu	1 164,2	1,16
TOTAL	53 018,9	5,3**

* Pour une explication de ces catégories, voir l'encadré 10.
** Les chiffres ayant été arrondis, les totaux ne concordent pas.

Encadré 10
Principaux mécanismes des maladies génétiques

Les maladies monogéniques

Dans le cas des maladies monogéniques, la présence d'un seul gène anormal peut entraîner la maladie. Les maladies monogéniques dites *dominantes autosomiques* se manifestent quand un seul des deux gènes d'une paire est touché; l'autre gène peut être normal (exemples : la chorée de Huntington et le syndrome de Marfan).

Dans les maladies monogéniques dites *récessives autosomiques*, les deux gènes de la paire doivent être atteints pour que la maladie se manifeste. Si un seul des gènes est anormal, l'individu ne contracte pas la maladie, mais peut transmettre aux générations suivantes le gène causant la maladie (exemples : la mucoviscidose, la thalassémie et la drépanocytose). La possession d'une seule dose de gène délétère peut conférer des avantages ou des désavantages sur le plan de la santé. Ainsi, une seule dose de gène causant la drépanocytose confère la résistance au *Plasmodium falciparum*, l'agent du paludisme. En revanche, il semble exister des liens entre une seule dose de gène causant l'ataxie-télangiectasie et une plus forte incidence du cancer du sein.

Dans le cas des *maladies monogéniques liées au sexe*, l'apparition et les effets de la maladie ne sont pas les mêmes chez l'homme et chez la femme. Chez la femme, la paire de chromosomes du sexe comprend deux chromosomes identiques (XX), et les règles ci-dessus sur l'expression récessive et dominante de la maladie s'appliquent. Par contre, chez l'homme, les chromosomes du sexe sont différents (XY), ce qui veut dire qu'un gène normalement récessif sur le chromosome X ou Y n'est pas compensé par un autre gène, peut-être normal (exemples : la myopathie de Duchenne et l'hémophilie A).

(suite page 38)

Le système actuellement utilisé au Canada pour classifier les maladies est la neuvième version de la Classification internationale des maladies (CIM-9), universellement acceptée[57]. En règle générale, la CIM-9 n'est pas très utile quand il s'agit d'indiquer la cause de la maladie. Les représentants canadiens au comité international chargé de modifier la CIM ont demandé certains changements, dont l'indication de la cause de la maladie. En attendant, si les centres canadiens de génétique mettaient au point et utilisaient des sous-codes uniformes pour indiquer les causes des maladies, on disposerait d'un plus grand nombre de données comparables.

Le couplage des dossiers médicaux — le regroupement dans un même dossier des données sur la santé des individus et des familles — permettrait d'élucider la distribution des maladies au sein de la population, ainsi que la cause et la progression des maladies. La plupart des provinces font maintenant le nécessaire pour mettre en corrélation les dossiers médicaux. Le couplage permet en effet d'avoir de meilleures statistiques médicales, tout en offrant des avantages connexes sur le plan des soins de santé. L'utilisation d'un numéro d'identification est le meilleur moyen d'atteindre ce but, mais cette technique a soulevé certaines inquiétudes en ce qui concerne le caractère confidentiel et l'usage des données[58]. Des protocoles ont toutefois été établis pour assurer la confidentialité.

Le couplage des dossiers médicaux permet d'élucider la distribution, la cause et la progression des maladies. La plupart des provinces cherchent donc des moyens de mettre en corrélation les dossiers médicaux.

Quand on établit un système de couplage des dossiers médicaux, il importe de respecter les critères suivants :

- il doit y avoir compatibilité entre les systèmes des diverses provinces, parce que les individus peuvent se déplacer d'une province à l'autre et que les membres d'une même famille peuvent vivre dans des provinces différentes;
- des lignes directrices et un protocole satisfaisants visant à protéger le caractère confidentiel des données doivent régir le couplage des dossiers et l'emploi de numéros d'identification;
- il faut indiquer aux particuliers les avantages du système et la façon dont le caractère confidentiel des données peut être préservé.

Par ailleurs, on ne saurait trop insister sur la nécessité de créer d'autres registres de surveillance des maladies, comme le British Columbia Health Surveillance Registry, pour rassembler des données sur la nature, la fréquence et la cause des affections débilitantes. Lorsque ces registres font partie intégrante du système de planification et de prestation des soins de santé, ils doivent se conformer à certains protocoles afin de préserver le caractère confidentiel des renseignements personnels qui y sont inscrits.

Les registres de surveillance des maladies permettent d'améliorer la prestation et la planification des soins de santé. Il faut donc en accroître le nombre.

Le registre de la Colombie-Britannique constitue un excellent modèle. Depuis 1952, il permet en effet de suivre les problèmes de santé à la trace. À cette fin, il utilise un système simple de codification des maladies en fonction de leur cause, ce qui en fait un fichier particulièrement utile pour l'épidémiologie génétique[59]. En plus de servir à des fins de recherches, le registre a permis d'améliorer les services aux personnes atteintes d'une maladie à composante génétique et de planifier les services à offrir aux handicapés. À mesure que la population vieillira, le registre aidera à dépister les éléments génétiques des maladies chroniques de l'âge mûr.

Encadré 10
(suite)

Les maladies multifactorielles
Une variété de facteurs entrent en jeu dans l'expression d'une *maladie multifactorielle*. Il peut s'agir de variations spécifiques d'un certain nombre de gènes différents se produisant en conjonction, de l'exposition à certaines conditions ambiantes (radiations, régime alimentaire, maladie infectieuse), ou à certaines conditions du milieu social, ou d'une combinaison des deux (exemples : les anomalies cardiaques congénitales, le bec de lièvre et la fente palatine).

Les troubles chromosomiques
Plusieurs affections sont dues à des anomalies *chromosomiques*. Ces maladies ne sont généralement pas héréditaires (exemple : la trisomie 21).

3. LES TECHNOLOGIES GÉNÉTIQUES ET LEUR APPLICATION AUX SOINS DE SANTÉ

Le but des soins médicaux est d'alléger le fardeau que la maladie impose aux individus et à la société. Les technologies médicales actuelles et celles qui apparaissent peuvent servir à prédire, à diagnostiquer, à prévenir, à traiter ou à éviter les maladies génétiques. Des méthodes bien établies, qui reposent sur l'étude des modes d'hérédité, le diagnostic des symptômes et l'interprétation de l'agencement des métabolites, contribuent à améliorer les soins de santé au Canada depuis plusieurs décennies. Ces méthodes continueront de jouer un rôle important.

En génétique et en technologie génétique, nous sommes aujourd'hui à l'aube d'une nouvelle ère. Notre compréhension de l'organisme humain et des mécanismes génétiques de la maladie pourrait ainsi faire un formidable bond en avant. Les nouvelles technologies de l'ADN permettent en effet de voir le matériel génétique, de déterminer la séquence particulière de chaque gène et de faire la corrélation entre des gènes particuliers et leur fonction normale dans l'organisme humain. D'une portée aussi grande que la découverte du microscope ou celle de la radiographie, les nouvelles technologies génétiques ont le potentiel de révolutionner les soins de santé en permettant de dépister les individus qui ont des maladies ou des prédispositions aux maladies à composante génétique[60].

Les nouvelles technologies ont le potentiel de révolutionner les soins de santé en permettant de dépister les individus génétiquement prédisposés à la maladie.

L'objectif ultime est de comprendre la série d'événements qui mènent de la cause à la manifestation clinique de la maladie, afin de prévenir ou de traiter cette maladie. Il y a quatre moyens possibles de réduire le fardeau qu'imposent les maladies génétiques : la prévention, la thérapie génique, le traitement de la maladie lors de son apparition ou en cours de manifestation et l'abstention. La prévention est la stratégie idéale, et l'un des moyens d'y parvenir est de réduire le taux de mutation. S'il s'avère impossible de le faire, on a alors le choix entre la prévention de la maladie par l'élimination des facteurs de risque qui y sont associés, la thérapie génique pour compenser ou corriger la mutation, ou le traitement pour combattre les conséquences de la mutation. Enfin, dans le cas des familles que l'on sait prédisposées à une maladie génétique, on dispose d'un certain nombre de moyens pour éviter la naissance d'enfants atteints.

Il existe quatre armes contre les maladies génétiques : la prévention, la thérapie génique, le traitement et l'abstention.

L'exactitude dans la prédiction des risques et la précision du diagnostic de la maladie génétique sont d'importants aspects de l'enraiement de la maladie. Le diagnostic, le dépistage, la consultation et le traitement sont à la base des services de santé génétiques. Le Canada a d'ailleurs été parmi les premiers à mettre au point les technologies de diagnostic, de dépistage et de traitement génétique et à procéder à l'enregistrement des maladies.

Le Canada a fait œuvre de pionnier dans la mise au point de technologies et de services génétiques.

L'utilisation des technologies de l'ADN à des fins de diagnostic

Le diagnostic des maladies génétiques (voir l'encadré 11) s'appuie sur :

- la structure et le nombre des chromosomes;
- la séquence de l'ADN (à l'aide de sondes ou de marqueurs génétiques);
- la quantité, le caractère et la fonction des protéines produites par le gène;
- tout effet métabolique ou biochimique mesurable qui caractérise la maladie;
- toute manifestation clinique connexe.

Le diagnostic peut se faire à plusieurs niveaux.

Encadré 11
Exemples de tests génétiques

Les tests indirects
Les gènes délétères produisent des changements métaboliques que l'on peut parfois mesurer pour déceler la présence d'une maladie génétique naissante. Qu'elles jouent ou non un rôle dans l'apparition de la maladie, les substances mesurées sont associées à sa présence.

Exemple : la phénylcétonurie est une maladie monogénique qui entraîne l'arriération mentale si un régime spécial n'est pas prescrit peu après la naissance. La maladie découle d'un défaut génétique qui empêche la transformation de la phénylalanine, et celle-ci s'accumule alors dans les fluides du corps.

Il existe au Canada des programmes de dépistage systématique des problèmes de métabolisme de la phénylalanine chez les nouveau-nés. Les tests de dépistage mesurent le taux de phénylalanine dans un échantillon de sang prélevé chez le nouveau-né.

Les tests des produits génétiques
On peut mesurer directement les protéines produites par des gènes délétères pour identifier certaines maladies. Les tests utilisés comparent la forme ou l'activité anormale de la protéine à sa forme ou à son activité normale.

Exemple : les sujets atteints de drépanocytose possèdent un type anormal d'hémoglobine qui déforme les globules rouges quand l'oxygénation du sang tombe au-dessous d'un certain seuil (pendant des mouvements physiques ordinaires, par exemple). Cette déformation entraîne une agglutination des globules, qui bloquent alors les vaisseaux sanguins et gênent la circulation. Cette maladie peut être fatale.

Les globules prennent une forme anormale de faucille, d'où le nom d'anémie falciforme aussi donnée à la drépanocytose.

L'analyse des chromosomes
Certaines maladies génétiques entraînent d'importantes altérations du matériel génétique. Comme on dispose de techniques fiables, depuis plus de trente ans, il est donc possible d'observer des aberrations dans le nombre ou la structure des chromosomes (par exemple d'importantes insertions, amputations ou translocations).

Exemple : la trisomie 21 est généralement causée par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Pour formuler un diagnostic, on traite les cellules du sujet de façon à voir les chromosomes et à les distinguer l'un de l'autre par photomicrographie. C'est ce qu'on appelle le caryotypage.

La technologie de l'ADN recombinant
Cette technologie peut servir à établir la présence ou le risque d'une maladie même dans des cas où l'altération génétique ne porte que sur un seul nucléotide. Les tests de l'ADN recombinant reposent sur le fait qu'un brin d'ADN se combine à un autre brin qui contient la séquence complémentaire de nucléotides.

Les marqueurs génétiques
On peut attester la présence ou le risque d'une maladie génétique à l'aide de marqueurs génétiques, même si l'on n'a pas identifié la mutation à l'origine de la maladie. Ces marqueurs sont des séquences nucléotidiques caractéristiques qui sont associées à la maladie ou à la prédisposition à cette maladie, sans nécessairement en être la cause.

(suite page 44)

Les technologies de diagnostic basées sur les produits métaboliques ou sur les signes cliniques ont un inconvénient majeur : avant qu'il ne soit possible de procéder à un tel diagnostic, la maladie peut avoir fait son apparition et provoqué des effets irréversibles. Qui plus est, ces méthodes de diagnostic n'indiquent pas la cause génétique précise de la maladie; souvent, elles sont donc peu utiles dans l'établissement de programmes de prévention et de traitement.

Les diagnostics basés sur des manifestations cliniques ont des inconvénients majeurs.

Les technologies de diagnostic basées sur la connaissance des séquences précises de l'ADN offrent plusieurs avantages. Comme l'ADN est présent dès la fertilisation, les tests fondés sur l'analyse de l'ADN peuvent déterminer les risques bien avant que n'apparaisse le moindre symptôme ou la moindre détérioration. De plus, comme tous les gènes d'un individu sont présents dans le noyau de chaque cellule, il est toujours possible d'examiner l'ADN; par contre, l'enzyme ou le métabolite d'intérêt peut ne pas être présent dans toutes les cellules. Le gène peut n'être actif que dans certains tissus et à certains moments; les produits géniques peuvent être situés dans des tissus difficiles à échantillonner, comme l'oeil ou le cerveau. Néanmoins, les tests basés sur les produits géniques et les métabolites trouvent plusieurs applications utiles. C'est le cas entre autres du test de la maladie de Tay-Sachs et du dépistage de la phénylcétonurie.

Les techniques de diagnostic qui reposent sur des séquences précises de l'ADN offrent plusieurs avantages.

Il existe aujourd'hui une technologie qui permet d'examiner le matériel génétique pour y chercher certaines mutations. Si l'on connaît la séquence d'ADN de la mutation qui provoque une maladie (ou la prédisposition à une maladie), on peut détecter la mutation à l'aide d'une sonde génique. Si l'on ne sait pas exactement de quelle mutation il s'agit, on peut souvent le trouver par déduction, à l'aide d'un marqueur génétique[41]. Le premier marqueur à avoir été découvert, en 1983, est celui de la chorée de Huntington. On dispose maintenant de marqueurs pour plusieurs centaines de maladies génétiques et ce nombre s'accroît rapidement (voir l'encadré 12). Contrairement aux méthodes qui permettent d'identifier la mutation elle-même (méthodes directes), le diagnostic à l'aide de marqueurs (méthodes indirectes) exige des études sur les familles.

On peut détecter la maladie à l'aide d'une sonde génique, si l'on connaît la séquence de l'ADN qui en est à l'origine.

Si l'on ne sait pas exactement de quelle mutation il s'agit, on peut souvent le trouver par déduction, à l'aide d'un marqueur.

Le dépistage et le diagnostic

Le dépistage génétique consiste à chercher dans une population les individus qui ont une maladie génétique donnée, qui y sont prédisposés ou qui pourraient avoir des enfants atteints de cette maladie. Les programmes de dépistage peuvent s'inscrire dans la prestation de services de diagnostic et de soins de santé adaptés aux besoins individuels. Le dépistage peut en effet aider à prévenir ou à traiter les maladies. De plus, il contribue à offrir des choix en matière de reproduction à ceux qui risquent d'avoir des enfants atteints de maladies génétiques graves. Il peut en outre servir d'outil de recherche, soit dans l'étude de la variation génétique ou de certaines mutations, soit dans celle des causes de ces mutations et de leurs incidences sur la santé[42].

Le dépistage génétique permet de repérer les sujets qui ont une maladie génétique donnée ou qui y sont prédisposés.

Le dépistage est une étape initiale : on exige en effet des tests plus précis par la suite pour établir un diagnostic sûr. Il existe du reste une variété de technologies et de programmes de dépistage visant des maladies différentes, des groupes d'âges différents et des étapes différentes de la maladie. Ces technologies et ces programmes s'appliquent soit aux porteurs de maladies génétiques, aux fœtus, aux nouveau-nés, aux individus atteints mais

Le dépistage n'est qu'une première étape. Il faut avoir recours à des tests plus précis pour établir un diagnostic catégorique.

Encadré 11 (suite)

Exemple : la chorée de Huntington est une maladie du système nerveux dont les symptômes commencent à se manifester à l'âge adulte, celle-ci se caractérise entre autres par des mouvements involontaires des membres et la détérioration mentale. Il est aujourd'hui possible de diagnostiquer cette maladie dans certaines familles, avant l'apparition des symptômes. On peut évaluer les risques qu'a un individu de contracter la chorée de Huntington en vérifiant si un échantillon d'ADN prélevé chez cet individu se combine à des brins d'ADN spécifiques contenant le marqueur génétique voulu. Pour un sujet dont le père ou la mère est atteint de cette maladie, la probabilité d'en hériter est de 50 p. 100. Les techniques actuelles permettent d'ailleurs d'établir, avec une certitude de 96 p. 100, si la maladie a été transmise par héritage.

Les sondes génétiques

Les sondes fonctionnent sur le même principe que les marqueurs génétiques, mais utilisent des brins d'ADN qui contiennent la séquence même de la mutation génétique à l'origine de la maladie.

Exemple : l'hémophilie A procède de l'impossibilité pour le sang de se coaguler en raison de l'absence du facteur VIII, une protéine nécessaire à la coagulation. On a identifié plusieurs mutations génétiques causant l'hémophilie A et il est maintenant possible d'utiliser des sondes génétiques pour formuler un diagnostic.

Encadré 12
Les gènes mutants et les marqueurs génétiques

Exemples de maladies pour lesquelles on a caractérisé les gènes mutants :
Mucoviscidose
Myopathie de Duchenne
Hémophilie A
Phénylcétonurie
Maladie coronarienne prématurée
Rétinoblastome
Drépanocytose
Maladie de Tay-Sachs
Thalassémie ß
Maladie de von Willebrand

Exemples de maladies pour lesquelles on dispose de marqueurs génétiques :
Maladie polykystique des reins
Maladie d'Alzheimer familiale (dans certaines familles)
Retard mental lié à une fragilité du chromosome X
Chorée de Huntington
Myotonie
Neurofibromatose
Rétinite pigmentaire liée au chromosome X

asymptômatiques, ou aux individus présentant les symptômes de la maladie[63]. Il y a des maladies pour lesquelles il est possible d'effectuer un dépistage à l'échelle nationale (la phénylcétonurie par exemple), ou sur un segment donné de la population (comme les Juifs ashkénazes, dans le cas de la maladie de Tay-Sachs). L'annexe 2 décrit les types de programmes de dépistage et en donne des exemples canadiens.

La plupart des tests de dépistage actuels mesurent les effets enzymatiques ou métaboliques plutôt que les changements dans l'ADN lui-même. La phénylcétonurie, par exemple, résulte de l'incapacité de métaboliser la phénylalanine, l'un des acides aminés essentiels. Cette incapacité peut elle-même découler d'un certain nombre de mutations différentes dans les gènes pertinents. Le pronostic et le traitement de cette maladie varient selon la mutation en jeu. Un dépistage basé sur un test chimique qui détecte un niveau élevé de phénylalanine dans le sang permet de repérer tous les nouveau-nés chez lesquels ce niveau est élevé. Des tests plus détaillés administrés à ces derniers permettent de déterminer la cause précise de la maladie et, par conséquent, le traitement approprié[64].

La plupart des tests de dépistage actuellement utilisés analysent des effets biochimiques plutôt que des changements dans l'ADN.

Plus nous en apprenons sur les séquences de l'ADN et sur les liens entre les gènes et la maladie, plus notre faculté de dépister et de diagnostiquer des maladies à composante génétique s'améliore.

La prévention

La prévention des maladies génétiques peut prendre plusieurs formes[65]. Toutes les mesures qui permettent de réduire le taux de mutation constituent des moyens de prévention au premier degré. Parmi ceux-ci figure l'élimination de l'exposition aux rayonnements ionisants et aux agents chimiques mutagènes. La prévention au second degré consiste, elle, à agir sur les facteurs de risque étroitement liés à la maladie chez les individus génétiquement prédisposés (en prescrivant par exemple un régime judicieux aux personnes sujettes aux maladies cardiaques). Une autre forme de prévention au second degré consiste à compenser le gène défectueux. C'est ainsi que le régime des patients atteints de phénylcétonurie est faible en phénylalanine, pour prévenir le déséquilibre métabolique et les lésions cérébrales qui en découlent (voir l'encadré 13).

On peut prévenir les maladies génétiques en réduisant le taux de mutation, en éliminant les facteurs de risque ou en compensant le gène défectueux.

Nous ne comprenons pas encore suffisamment la cause des mutations et des interactions entre la prédisposition génétique et les facteurs de risque liés à l'environnement dans les maladies multifactorielles pour nous permettre de prévenir la plupart des maladies. Ce que nous en savons, cependant, trouve déjà d'utiles applications. Ainsi, grâce aux nouvelles connaissances sur l'hypercholestérolémie familiale, un facteur de risque de maladie cardiaque, nous savons qu'il est possible de traiter une prédisposition grave pour diminuer les risques d'apparition d'une maladie cardiaque ou pour en améliorer le pronostic, une fois que la maladie s'est déclenchée[66].

Toutefois, nos connaissances actuelles sont trop limitées pour nous permettre de prévenir la plupart des maladies multifactorielles.

La thérapie génique

La thérapie génique, dans le cas d'une maladie génétique, consiste à essayer de corriger le défaut intrinsèque dans le matériel génétique. La correction d'un défaut génétique est une tâche complexe[67]. Il faut pour cela connaître la

La thérapie génique consiste à corriger le défaut dans le matériel génétique.

Encadré 13
Le dépistage de la phénylcétonurie chez les nouveau-nés : un exemple de l'efficacité des services de médecine génétique

- Le principal effet de la phénylcétonurie est l'arriération mentale. Il y a vingt-cinq ans, cette maladie était à l'origine de 1 p. 100 de toutes les admissions dans des établissements pour arriérés mentaux au Canada.
- La phénylcétonurie frappe environ un nouveau-né sur 10 000.
- Les sujets atteints de cette maladie souffrent d'un déficit en enzyme phénylalanine hydroxylase (enzyme du foie). Cette enzyme transforme en d'autres produits la phénylalanine, qui est absorbée à partir des aliments. Si elle n'est pas métabolisée, la phénylalanine s'accumule dans les fluides du corps et cause des lésions cérébrales. On peut prévenir ces effets en prescrivant un régime pauvre en phénylalanine. Le diagnostic pendant le premier mois de vie et un traitement continu par la suite permettent d'éviter l'arriération mentale.
- Dans la grande majorité des cas, les femmes souffrant de phénylcétonurie donnent naissance à des arriérés mentaux à moins de suivre un régime pauvre en phénylalanine pendant toute leur grossesse. Un taux élevé de phénylalanine chez la mère gêne le développement de l'enfant qu'elle porte.
- Il existe au Québec un registre des femmes atteintes de phénylcétonurie, et on étudie actuellement les effets à long terme, sur les enfants de ces femmes, de prescriptions diététiques pendant la grossesse.

Le premier enfant d'une famille, G., est née avant que les programmes de dépistage de la phénylcétonurie chez les nouveau-nés ne soient mis en place au Canada. Elle est en retard dans son développement à l'âge de six mois et, à neuf mois, elle commence à avoir des crises incontrôlables. Les tests révèlent qu'elle souffre de phénylcétonurie. Aujourd'hui, à l'âge de 28 ans, G. est fortement arriérée et exige des soins de garde.

Sa soeur, R., naît trois ans plus tard. Dès le troisième jour, le test de dépistage génétique révèle qu'elle a, elle aussi, la phénylcétonurie et on commence le traitement le même jour. Aujourd'hui, R. est diplômée d'université et mène un vie saine et normale.

Le Canada a été l'un des pionniers dans le dépistage systématique de la phénylcétonurie chez les nouveau-nés, ainsi que dans le diagnostic précoce et le traitement de cette maladie. Grâce à une banque alimentaire nationale pour malades génétiques, on dispose d'un traitement pour cette maladie et un grand nombre de maladies semblables. L'arriération mentale due à la phénylcétonurie a pour ainsi dire disparu au Canada depuis que l'on dépiste cette maladie chez les nouveau-nés et qu'il existe un traitement à cet égard.

séquence d'ADN du gène fonctionnel et disposer du matériel génétique. En vue de rétablir l'état naturel, on a besoin d'un vecteur ou d'un agent pour introduire une dose efficace de la séquence thérapeutique sans nuire à l'organisme. La séquence d'ADN thérapeutique doit être introduite à l'emplacement voulu, dans la séquence globale de l'ADN, sans nuire à l'ADN. La thérapie doit ainsi entraîner l'effet désiré dans les bons tissus, et ce, au moment opportun.

Il existe deux formes de thérapie génique : l'une consiste à insérer la séquence d'ADN dans les cellules germinales, alors que l'autre porte sur les cellules somatiques. Les changements apportés aux cellules germinales peuvent être transmis aux générations suivantes. Par contre, les changements apportés aux cellules somatiques ne touchent que l'individu qui se prête à la thérapie et ne peuvent être transmis à sa descendance.

À l'heure actuelle, il n'existe aucune thérapie génique qui permette de guérir les maladies génétiques mais les recherches aboutiront sans aucun doute à des traitements de cellules somatiques pour certaines maladies. Le traitement de l'anémie falciforme et de la thalassémie par la réinsertion, dans la moelle osseuse, de cellules traitées figure parmi les applications envisageables. Il est peu probable cependant qu'on parvienne, dans un avenir prévisible, à réparer les cellules germinales. Il se peut même que, pour un grand nombre de maladies, la thérapie génique ne devienne jamais une option comportant quelque chance de réussite.

Aucune thérapie génique éprouvée n'est disponible à l'heure actuelle.

En septembre 1990, une Américaine de quatre ans a été la première personne à faire l'objet d'une thérapie génique des cellules somatiques en vue du traitement d'une maladie génétique, le syndrome d'immunodéficience combinée aiguë. Des recherches faisant intervenir ce genre de traitement sont déjà envisagées pour un certain nombre d'autres maladies[68].

La thérapie génique comporte des risques pour l'individu qui en fait l'objet et des risques potentiels à long terme pour l'espèce. Tout essai de traitement d'une maladie à l'aide d'un transfert de gènes devrait être assujetti à des lignes directrices équivalentes aux lignes directrices du Conseil de recherches médicales concernant la recherche sur des sujets humains et la recherche sur la thérapie génique somatique[69]. Il faudra donc évaluer avec le plus grand soin toutes les recherches et les technologies de traitement proposées.

La thérapie génique comporte des risques.

Le traitement

Quand la prévention est impossible, le dépistage des individus génétiquement prédisposés à la maladie ou la découverte du problème dans les premiers stades de la maladie plutôt qu'au stade avancé mènera à un meilleur pronostic, grâce à un diagnostic et à un traitement plus précoces, comme dans le cas des cancers familiaux. Comprendre la cause de la maladie aide à adapter le traitement au problème particulier; cela est vrai pour la pneumonie, ainsi que pour les maladies du cœur, la leucémie, l'hypertension et de nombreuses autres affections. À l'heure actuelle, il existe relativement peu de traitements efficaces. Cette situation tient en partie au manque de connaissances sur la cause de la plupart des maladies génétiques et leur progression[70].

La détection précoce des sujets prédisposés peut améliorer le traitement et le pronostic.

Encadré 14
La maladie de Tay-Sachs : le diagnostic prénatal et le choix d'avoir des enfants sains

- La maladie de Tay-Sachs est une maladie dégénérative qui attaque le système nerveux et entraîne la cécité, l'arriération mentale et la mort en bas âge.
- Il s'agit d'une maladie rare dans l'ensemble de la population : elle frappe un nouveau-né sur 400 000 environ. Toutefois, elle est nettement plus fréquente dans certaines populations. Ainsi, chez les Juifs ashkénazes, un individu sur 30 environ est porteur d'une dose du gène qui, en double dose, cause la maladie. Dans cette population, un jeune enfant sur 3 600 a la maladie. Chez les Canadiens français, par ailleurs, la fréquence de cette maladie est supérieure à la normale.
- Les études du gène de Tay-Sachs montrent que plusieurs mutations différentes peuvent être à l'origine de la maladie. On trouve par exemple deux mutations distinctes chez les Juifs canadiens. Une autre mutation, qu'on n'a pas décelée chez les Juifs, existe par ailleurs dans les familles canadiennes-françaises où cette maladie se produit. Il existe en outre d'autres mutations chez ces dernières.

M. et M^me^ S. ont pour premier enfant un garçon en bonne santé. Leur deuxième enfant, B., est un autre garçon. À l'âge de six mois, B. ne peut pas s'asseoir et sa tête s'hypertrophie. Quand il meurt en bas âge, de la maladie de Tay-Sachs, il est paralysé, muet, aveugle et émacié, avec une tête démesurée. Il n'existe pas de traitement pour la maladie de Tay-Sachs.

La découverte du rôle d'un déficit en enzymes dans la maladie de Tay-Sachs, en 1969, fait qu'il est maintenant possible d'identifier les porteurs du gène causant la maladie. À cette fin, deux grands programmes de dépistage ont été établis au Canada au début des années 70. Depuis, les études de suivi ont montré que les personnes qui ont eu recours aux tests de dépistage en avaient une opinion positive. Les couples porteurs du gène ont recours au diagnostic prénatal pour établir si le fœtus est sain et pour pouvoir prendre une décision, s'il ne l'est pas.

Après avoir perdu B., M. et M^me^ S. décident d'avoir un autre enfant. Deux grossesses sont suivies de près, mais, chaque fois, le fœtus a la maladie de Tay-Sachs. Les parents ont le choix de mettre fin à la grossesse et le font. La troisième grossesse aboutit à la naissance d'une fille en bonne santé, qui a maintenant 12 ans. L'incidence de la maladie de Tay-Sachs au Canada recule rapidement depuis vingt ans.

Encadré 15
La thalassémie : pourquoi il importe de poursuivre les recherches sur les maladies génétiques

- La thalassémie est, de toutes les maladies génétiques identifiables, la plus courante au monde. Environ 3 p. 100 de la population humaine porte un gène de la thalassémie.
- Les porteurs qui héritent d'un gène de la thalassémie souffrent d'une anémie bénigne (thalassémie mineure). Ceux qui héritent de deux gènes de la thalassémie contractent une forme mortelle de la maladie (thalassémie majeure).
- Le traitement actuel de la thalassémie majeure comprend des transfusions de sang et l'élimination de l'excès de fer dans les tissus. Ces mesures permettent de prolonger la vie des malades jusqu'à la trentaine. Dans les années à venir, une forme de thérapie génique, qui consiste à insérer des gènes normaux dans la moelle osseuse, promet de prolonger encore davantage l'espérance de vie et de réduire la nécessité des traitements, qui sont douloureux.
- Les gènes de la thalassémie se sont perpétués dans les populations humaines parce qu'ils confèrent aux porteurs un avantage sélectif : ils les protègent contre le paludisme.

(suite page 50)

L'abstention

Le terme «abstention» s'applique aux technologies et aux moyens qui visent à éviter la naissance d'enfants atteints de troubles génétiques graves. Les options comprennent la décision de ne pas avoir d'enfants, le diagnostic prénatal (avec l'option de mettre fin à la grossesse si le fœtus est atteint) ainsi que d'autres moyens d'avoir des enfants : l'adoption, l'insémination artificielle et d'autres méthodes de reproduction[71].

Il existe des technologies et des moyens permettant d'éviter la naissance d'enfants atteints de troubles génétiques graves.

À l'heure actuelle, les couples qui courent un grand risque d'avoir des enfants souffrant de maladies génétiques graves considèrent souvent le diagnostic prénatal comme la meilleure garantie d'avoir des enfants sains (voir l'encadré 14). Bien qu'elles ne soient pas disponibles pour toutes les maladies génétiques, les technologies de diagnostic prénatal sont plus avancées que celles de prévention et de traitement. Certaines femmes refusent néanmoins le diagnostic prénatal, dans certains cas par crainte que le fœtus n'en souffre, s'il est normal. Aujourd'hui, le risque supplémentaire de perte du fœtus est d'environ 1 sur 200 dans le cas de l'amniocentèse et légèrement plus élevé dans le cas de l'échantillonnage des villosités choriales[72]. Certaines des femmes qui refusent le test le font pour éviter d'avoir à prendre une décision quant à l'interruption éventuelle de leur grossesse. Pour d'autres, c'est une option que leur interdisent leurs convictions à propos des interruptions de grossesse.

Les couples à risque considèrent généralement que le diagnostic prénatal est la solution la plus indiquée. Certaines femmes refusent néanmoins le diagnostic prénatal, de crainte que le fœtus n'en souffre.

Les facteurs qui jouent dans la décision d'une femme de subir le diagnostic prénatal sont : le degré de risque que le test de diagnostic fait subir au fœtus, la précision du test de diagnostic, la probabilité de maladie chez le fœtus, de même que la gravité de la maladie et ses effets sur la santé[73].

Les attitudes envers le diagnostic prénatal montrent combien il est important de mettre au point des formes de diagnostic moins intrusives et donc moins risquées pour le fœtus. Il faudrait aussi disposer de méthodes qui puissent fournir des données génétiques plus tôt, peut-être même avant la fertilisation. L'objectif ultime est d'éliminer le besoin de diagnostic prénatal en trouvant des moyens de guérir les maladies génétiques.

On a besoin de méthodes de diagnostic prénatal qui donneront des résultats plut tôt, tout en comportant moins de risques pour le fœtus.

Il faut considérer avec le plus grand soin tous les aspects éthiques du recours aux technologies utilisées pour l'évitement. Une société humanitaire veillera à ce que la disponibilité de la technologie de diagnostic prénatal n'entraîne pas une réduction des efforts visant à mettre au point de meilleurs traitements et de meilleures thérapies pour les individus touchés (voir l'encadré 15).

La consultation

Le but de la consultation génétique est de fournir les faits médicaux et génétiques, de décrire les risques de réapparition de la maladie et les divers moyens d'éviter ces risques, et d'aider l'individu et la famille face à ces renseignements[74]. Dans le contexte canadien, la consultation reconnaît l'autonomie du client et le fait que le conseiller doit avoir à cœur les intérêts de son client plutôt que ceux de l'espèce ou des générations futures[75].

Le conseiller doit avoir à cœur les intérêts de son patient et lui procurer information et soutien.

Le Collège canadien des généticiens médicaux a adopté une bonne politique générale sur la consultation[76], mais il faudrait avoir des lignes directrices plus précises sur certaines questions comme le respect de la vie privée et la divulgation intégrale. Le rapport de la commission du président des États-Unis,

Pour les cas difficiles, il faut des lignes directrices plus précises.

Encadré 15 (suite)

À l'âge de 27 ans, H. est le plus âgé des sujets atteints de thalassémie au Québec. Ses parents ont émigré d'une région d'Europe où sévit le paludisme. H. s'est marié récemment. Sa femme et lui recommandent le simple test qui permet de découvrir les porteurs du gène de la thalassémie. Les couples porteurs reçoivent des services de consultation génétique et ils ont la possibilité de demander un diagnostic prénatal pour éviter d'avoir un enfant atteint de la maladie (le risque est de 25 p. 100). Le programme québécois de dépistage de la thalassémie permet aujourd'hui de tester 80 p. 100 des élèves d'écoles secondaires dans les collectivités où le risque est élevé. Ce programme est le plus ambitieux de tout le continent et compte parmi les meilleurs au monde pour ce qui est d'éviter la thalassémie. Entre-temps, H. attend les progrès des traitements ou de la thérapie génique.

Screening and Counseling for Genetic Conditions (1983), expose très bien les points à prendre en considération de façon particulière. On pourrait s'en inspirer dans la formulation de lignes directrices complémentaires applicables au contexte canadien[77].

Limites actuelles de la technologie

On a de plus en plus recours aux technologies de diagnostic basées sur l'ADN, mais ces technologies ont certaines limites et elles en auront probablement toujours, vu la complexité du génome humain et les conséquences de la variation génétique naturelle. Si certaines mutations (comme l'anémie falciforme) sont communes et que le test voulu peut être administré à un grand nombre de personnes, il n'en va pas de même de la plupart des mutations dont certaines sont rares. Quand on ne connaît pas encore la mutation, il faut étudier le malade dans son contexte familial, ce qui exige la coopération des autres membres de la famille.

Le recours aux techniques génétiques de diagnostic a certaines limites.

Dans de nombreux cas, les tests génétiques reposent sur des marqueurs génétiques. Toutefois, la présence du marqueur ne signifie pas que la mutation pathogène est présente. La fréquence à laquelle on trouve ensemble le marqueur et la mutation pathogène dépend en fait de la proximité entre le marqueur et le gène.

Des indications sur la présence de la mutation ne veulent pas nécessairement dire que l'individu contractera la maladie. Qui plus est, alors que l'issue de certaines maladies génétiques est prévisible, dans d'autres cas, la gravité et le pronostic varient, de même que l'âge auquel la maladie se déclare. Par exemple, les expressions du gène causant la neurofibromatose vont de quelques taches café-au-lait à de grandes tumeurs et à des affections systémiques à l'origine de graves infirmités. Ces différences peuvent découler des effets d'autres gènes ou de facteurs du milieu qui amplifient ou suppriment l'effet de la mutation causant la neurofibromatose. Elles peuvent aussi être dues au fait qu'on désigne sous le couvert d'une même maladie un certain nombre de mutations différentes.

La présence d'une mutation donnée ne permet pas toujours de prédire qu'un sujet contractera la maladie correspondante ou quelle sera la gravité de celle-ci.

Même dans le cas de maladies où l'on connaît la mutation particulière et les effets subséquents, un traitement efficace n'est pas toujours disponible. À l'heure actuelle, il est plus facile de dépister la prédisposition à une maladie génétique que de prévenir ou de traiter efficacement cette maladie. Ces contraintes subsisteront probablement pendant un certain temps, ce qui veut dire qu'on n'est pas nécessairement plus avancé de pouvoir reconnaître une maladie génétique présymptomatique ou la prédisposition à une maladie. Malgré les grandes promesses des technologies génétiques, il n'est pas encore certain que les chercheurs parviendront à mettre au point des technologies qui pourront prévenir ou traiter la plupart des maladies génétiques. Il se peut que nous disposions d'un très grand nombre de remèdes et de traitements dans cinquante ans. Il se peut également que nous ayons surtout des moyens de diagnostic et de prédiction plus nombreux et plus efficaces.

Il se peut qu'il continue d'être plus facile de dépister la prédisposition à une maladie que de prévenir ou de traiter la maladie.

Les maladies génétiques sur lesquelles les chercheurs concentrent le plus d'efforts sont les maladies monogéniques héréditaires classiques et les maladies communes. Les maladies monogéniques classiques suscitent de l'intérêt car leur diagnostic et leur traitement devraient, en théorie du moins, être plus faciles à mettre au point. Quant aux maladies communes, leur intérêt vient de

Il restera difficile voire impossible de traiter certaines maladies dans un avenir prévisible.

ce que les technologies en cause pourraient avoir un vaste champ d'application. Par contre, il se peut qu'il faille attendre longtemps des tests et des thérapies génétiques pour la majorité des maladies génétiques qui ne sont ni classiques ni communes.

L'incertitude

Les tests génétiques sont particulièrement utiles quand ils permettent de transformer le doute en certitude.

Les risques de maladie sont souvent exprimés sous forme de probabilités. Ce genre d'énoncé donne lieu à plusieurs types de problèmes. Les tests qui indiquent simplement la probabilité de la présence d'une maladie ou le degré de risque sont moins utiles à la personne qui a des décisions à prendre que ceux qui confirment la présence ou l'absence de la maladie. L'incertitude est généralement peu souhaitable, tandis que la certitude, même celle d'avoir une maladie, est préférable à certains égards, s'il est possible de faire quelque chose. En plus de confirmer la présence ou l'absence d'une maladie, la certitude peut également se rapporter aux circonstances dans lesquelles un sujet prédisposé contractera la maladie, ou encore aux conséquences de la maladie. Plus il sera renseigné, plus l'individu pourra faire un choix éclairé.

Il peut être difficile pour le malade ou sa famille de comprendre les probabilités de risque.

Il est toutefois difficile pour la plupart des gens de comprendre la signification d'un risque, puis, une fois qu'ils l'ont comprise, de l'accepter ou de le refuser. De nombreux facteurs influencent la façon dont chacun interprète les risques de maladie[78], en particulier la compréhension des probabilités et l'attitude envers la maladie.

La perception des risques dépend en partie de la manière dont ils sont présentés.

La façon dont la probabilité est présentée influence elle aussi la perception du risque par les individus. Ainsi, les deux phrases suivantes, qui décrivent le même degré de risque, peuvent être perçues de façon fort différente par des parents éventuels : «Il y a une chance sur quatre que votre enfant naisse avec une maladie génétique» et «Il y a trois chances sur quatre que votre enfant n'ait pas cette maladie».

La mise au point de meilleures technologies de prédiction contribuera à réduire l'incertitude. Nous avons besoin de technologies qui permettront d'éliminer l'incertitude indiquant clairement la présence ou l'absence de la maladie, ou la prédisposition à la maladie. Toutefois, il ne sera jamais entièrement certain que les sujets prédisposés à une maladie donnée la contracteront. Il faut également aider les individus à comprendre la signification des risques et à évaluer tout ce que sous-entend l'incertitude.

Les conditions d'emploi des technologies

En santé génétique, la technologie doit être fiable et rentable.

Toutes les technologies disponibles dans le système canadien de soins de santé doivent être fiables et rentables. La fréquence d'une maladie dans la population, sa gravité, les attitudes sociales, les considérations morales, les traitements possibles, la disponibilité d'autres technologies et les coûts sont autant de facteurs qui influencent la décision de recourir ou non à une technologie donnée.

Pour être utiles, les technologies génétiques doivent tout d'abord indiquer avec certitude la présence ou l'absence d'une mutation.La technologie doit offrir à l'individu des avantages tangibles tant du point de vue de la prévention, du traitement ou des moyens d'éviter la maladie que du point de vue de la planification. Les technologies génétiques trouvent un nombre croissant d'applications utiles.

La technologie doit offrir à l'individu des avantages tangibles du point de vue de la prévention, du traitement, des moyens d'éviter la maladie ou de la planification.

Un élément important de tout système bienveillant de soins de santé est la prestation de soins et de services de soutien aux individus malades ou susceptibles de contracter une maladie. Les technologies et services génétiques efficaces sont évalués et dispensés dans le contexte d'une société humanitaire, et doivent continuer de l'être.

Les services doivent être offerts dans le contexte d'une société humanitaire.

L'évaluation des technologies et des enjeux économiques

À mesure que se perfectionnent les technologies génétiques, il faut établir des protocoles d'examen adéquats. Tout nouveau test ou traitement génétique adopté à des fins cliniques devrait faire l'objet d'une évaluation technologique rigoureuse. Celle-ci devrait porter sur l'innocuité, les avantages, les répercussions morales et économiques, ainsi que sur les aspects purement techniques. Les principales propriétés exigées de toute technologie sont cependant l'efficacité et la fiabilité. Dans le cas des tests génétiques, il faut évaluer avec le plus grand soin leur degré de sensibilité, leur spécificité et leur faculté de prédiction (voir l'encadré 16).

Il faut évaluer les coûts et les avantages des services génétiques proposés en tenant compte de leur innocuité et de leur efficacité, ainsi que des considérations morales et économiques.

Il faut examiner avec soin les enjeux financiers des nouvelles technologies et des nouveaux services. Une bonne évaluation des coûts aidera en effet à prendre des décisions judicieuses quant à l'affectation des crédits aux soins de santé. Cette estimation économique comprend principalement[79] :

- des questions bien précises auxquelles l'évaluation permettra de répondre;
- la sélection d'une forme d'évaluation convenable;
- l'examen d'une gamme complète de technologies ou de services possibles;
- la preuve de l'efficacité des technologies ou des services faisant l'objet de comparaison;
- la définition de la gamme des coûts et des bénéfices de chaque option;
- le calcul des coûts et des bénéfices dans les unités appropriées;
- l'ajustement des coûts et des bénéfices pour tenir compte de leur valeur monétaire au moment où ils surviendront;
- une certaine marge d'incertitude en ce qui concerne les coûts et les bénéfices et une estimation du degré d'incertitude.

L'analyse économique doit porter sur un certain nombre d'éléments clés.

Les effets à long terme

Les technologies génétiques auront-elles une forte influence sur les caractéristiques et sur la santé des générations futures? Voilà une question à laquelle il n'est pas facile de répondre. À long terme, elles pourraient permettre la prévention et le traitement des maladies génétiques, ainsi que la découverte et l'enraiement des agents mutagènes.

Il faut examiner les implications à long terme des technologies génétiques.

Encadré 16
Sensibilité, spécificité et valeur de prédiction des tests de dépistage

Résultat des tests	Répartition d'une population apparemment en bonne santé par catégories	
	Présence de l'état cible	Absence de l'état cible
Positif	A Positifs vrais : sujets atteints et donnant des résultats positifs	B Positifs faux : sujets non atteints, mais donnant des résultats positifs
Négatif	C Négatifs faux : sujets atteints, mais donnant des résultats négatifs	D Négatifs vrais : sujets non atteints et donnant des résultats négatifs

Pour bien faire, un test ne doit détecter que les sujets atteints et doit les détecter tous. La validité d'un test s'évalue à l'aide de plusieurs critères, dont les suivants :

Sensibilité = [A/(A+C)] = probabilité que le test détecte correctement les sujets atteints.

Spécificité = [D/(B+D)] = probabilité que le test détecte correctement les sujets non atteints.

Valeur de prédiction positive = [A/(A+B)] = probabilité qu'un sujet ayant donné des résultats positifs soit atteint.

Valeur de prédiction négative = [D/(C+D)] = probabilité qu'un sujet ayant donné des résultats négatifs ne soit pas atteint.

Plus chacune de ces mesures se rapproche de 1, plus le test est utile.

En tant qu'espèce, nous avons, pendant des milliers d'années, rencontré (et parfois introduit) de nouvelles forces de sélection dans l'équation de l'évolution. Que ce soit à l'aide d'un appareil de prothèse auditive, grâce à l'insuline, ou au moyen d'une greffe du rein, les soins médicaux modifient la sélection naturelle en aidant l'individu à surmonter les effets de la maladie et à mener une vie normale et saine. De plus en plus, l'amélioration des soins de santé prolonge la vie humaine, mais permet, par la même occasion, la préservation et la transmission de caractères «délétères».

Les techniques génétiques qui interrompent la transmission de maladies héréditaires transmises selon le mode dominant réduiront abruptement l'incidence de ces maladies. Le traitement efficace de maladies qui, autrement, entraîneraient la mort avant l'âge de la reproduction fera quant à lui augmenter la fréquence du gène dans la population. La situation est plus complexe dans le cas des maladies à hérédité récessive. Les services de consultation, le diagnostic prénatal ou les traitements curatifs pourraient entraîner une réduction rapide de la fréquence de ces maladies; par contre, le nombre de porteurs des gènes en question pourrait augmenter[80]. Il faudra toutefois de nombreuses générations avant que le nombre d'accouplements entre porteurs n'augmente de façon sensible, ce qui laisse le temps de chercher des moyens de traiter ou de prévenir les maladies en question.

Il se peut que les technologies permettent de réduire l'incidence des maladies à hérédité dominante ou récessive mais qu'elles fassent augmenter le nombre de porteurs.

Les conséquences des gènes «dormants» sur la santé du porteur varient selon le gène et restent encore essentiellement inconnues. Ces gènes peuvent conférer aux porteurs certains avantages sur le plan sanitaire. Ainsi, les porteurs de gènes causant des maladies du sang, comme la thalassémie et l'anémie falciforme, résistent au paludisme causé par le *Plasmodium falciparum*. Cet avantage a évidemment contribué à maintenir ces mutations dans les populations humaines. Dans d'autres cas, cependant, c'est le contraire qui se produit. Ainsi, par exemple, les porteurs du gène causant l'ataxie-télangiectasie semblent avoir, plus que d'autres, des prédispositions au cancer du sein[81].

Les conséquences pour la santé des porteurs varient selon le gène.

L'identification d'agents mutagènes liés à l'environnement pourrait se traduire par l'amélioration à long terme de la santé humaine. Il est dans l'intérêt de l'humanité de réglementer le contrôle et l'utilisation des agents susceptibles de causer des mutations, de manière à préserver la salubrité du milieu pour les générations actuelles et futures.

Le dépistage et la neutralisation des mutagènes potentiels amèneront peut-être une amélioration à long terme de la santé humaine.

La mise au point et l'utilisation des produits du génie génétique pourraient eux aussi avoir des effets à long terme. On se sert des technologies du génie génétique dans le diagnostic et le traitement des maladies, mais il existe des risques de danger associés aux produits du génie génétique. La prise de conscience de ces risques a mené à l'adoption, à l'échelle nationale et internationale, de certaines lignes directrices et de certains mécanismes de réglementation concernant la recherche relative à ces produits, leur utilisation et leur manipulation (voir l'encadré 17). Il faudra cependant voir, au besoin, à l'amélioration de ces lignes directrices et de ces mesures de contrôle, si nous voulons nous assurer de la sécurité des pratiques.

La mise au point et l'emploi des produits du génie génétique pourraient, eux aussi, avoir des effets à long terme.

Nécessité de lignes directrices sur le dépistage et les tests

Il importe de formuler des lignes directrices pour s'assurer que les programmes de dépistage et les tests génétiques soient légitimes et efficaces. Les programmes de dépistage génétique doivent en effet respecter certaines normes. Ainsi :

Encadré 17
Lignes directrices et moyens réglementaires de contrôle visant les matériaux créés par génie génétique

- Les recherches faisant appel à la technologie et aux matériaux de l'ADN recombinant sont visées par les lignes directrices sur la sécurité biologique des laboratoires formulées conjointement par Santé et Bien-être social Canada et le Conseil de recherches médicales. Ces lignes directrices reconnaissent qu'il est impossible de prévoir tous les organismes ou produits qui pourraient être utilisés ou créés au cours des recherches. Les risques potentiels associés à la recherche sur l'ADN recombinant devraient être évalués cas par cas par le comité des dangers biologiques du laboratoire qui se propose de mener les recherches. Il faudrait adopter des seuils de sécurité proportionnels au degré de risque.
- Les lignes directrices du Conseil de recherches médicales concernant la recherche sur la thérapie génique somatique abordent les incidences à long terme.
- Les produits thérapeutiques et diagnostiques peuvent avoir des implications à long terme, tant en raison de leur utilisation prévue qu'en raison de la possibilité de libération dans le milieu, pendant le processus de fabrication, de matériaux créés par le génie génétique. L'octroi d'une licence pour les produits pharmaceutiques, y compris ceux où l'ADN recombinant entre dans le processus de fabrication ou dans le produit final, est régi en vertu de la *Loi sur les aliments et drogues*. Dans l'octroi d'une licence, on prend en considération l'innocuité et l'efficacité du produit, mais on n'aborde pas la question de la dissémination dans le milieu pendant la production commerciale.
- Dans la mise au point de produits commerciaux servant à diagnostiquer les maladies génétiques, on peut avoir recours à des matériaux d'ADN recombinant. En vertu du Règlement sur les instruments médicaux (*Loi sur les aliments et drogues*), le Bureau des instruments médicaux doit être avisé de toute vente de ces produits. Le Règlement n'exige cependant aucun renseignement sur l'innocuité, l'efficacité ou les conséquences environnementales.
- La dissémination dans le milieu de matériaux créés par le génie génétique est visée par la réglementation sur la biotechnologie actuellement en vigueur (en 1991). Cette réglementation, formulée en vertu de la *Loi canadienne sur la protection de l'environnement*, s'appliquera aux nouveaux produits, y compris aux organismes génétiquement modifiés, destinés à une propagation délibérée dans l'environnement ou à une production en grande quantité. La dissémination d'organismes créés par le génie génétique pourrait, par ailleurs, être régie par des règlements et lignes directrices provinciaux de lutte contre la pollution s'appliquant à des industries précises. Pour le moment, cependant, il n'existe aucun règlement ou aucune ligne directrice de ce genre.
- Dans un grand nombre de cas, les recherches sur l'ADN recombinant et les applications commerciales de l'ADN recombinant sont visées par les mécanismes réglementaires déjà en vigueur. Toutefois, même si l'on modifie actuellement la réglementation pour résoudre de nouveaux problèmes, de nouveaux produits et de nouvelles applications continueront de voir le jour. Les produits, processus et problèmes de biotechnologie qui se prêtent difficilement aux évaluations et contrôles offerts par les mécanismes en place font l'objet d'examen par le Comité interministériel de biotechnologie chargé d'étudier les critères d'innocuité et de contrôle qu'exigent les nouvelles circonstances.

- Les objectifs doivent être clairement définis (intervention médicale efficace, planification familiale, recherche, etc.).

- Le dépistage doit s'inscrire dans un programme intégré qui comprend la consultation, le diagnostic, la gestion médicale, l'observation suivie, l'évaluation des résultats, etc.

- Les tests génétiques doivent être sensibles, fiables et précis et permettre de faire des prédictions.

- Les individus (ou les parents, dans le cas de mineurs) doivent consentir au test, et tous les services doivent être disponibles à titre facultatif, à l'exception de certains programmes de dépistage pour mineurs. Dans le cas de certaines maladies graves et traitables pour lesquelles le dépistage et le traitement ne posent aucun risque important, l'État peut intervenir et suspendre la nécessité du consentement parental afin d'assurer à tous l'accès au dépistage et à un traitement précoce et efficace. En pareil cas, il incombe d'informer les parents.

- Les résultats et les effets de tous les programmes de dépistage doivent faire l'objet d'examen et d'évaluation, et les programmes doivent être modifiés s'il y a lieu.

- Comme les programmes de dépistage visant certains groupes ethniques peuvent être utilisés de façon répressive ou stigmatisante, ou, du moins, être perçus comme tels, l'éducation du public doit faire ressortir le fait que chacun est porteur de gènes susceptibles de nuire à la santé et qu'il existe des risques génétiques propres à chaque population.

- Les lignes directrices visant les programmes de dépistage doivent être adoptées par consensus, être diffusées et faire l'objet des mises à jour jugées nécessaires.

Les programmes de dépistage génétique doivent respecter certaines conditions.

En matière de services génétiques, le Collège canadien des généticiens médicaux (CCGM) a adopté des lignes directrices en ce qui a trait à l'exercice de la profession et à la morale[82]. De concert avec la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, le CCGM a aussi formulé des recommandations au sujet des services de diagnostic prénatal des maladies génétiques. Il faudra néanmoins adopter des lignes directrices précises à propos de certaines questions. Dans le cas du diagnostic prénatal, par exemple, on pourrait, dans l'élaboration des lignes directrices canadiennes, s'inspirer du rapport du Royal College of Physicians de Londres, dont on trouvera les recommandations à l'annexe 4.

En matière de services génétiques, le CCGM a adopté des lignes directrices en ce qui a trait à l'exercice de la profession et à la morale.

4.

LES SERVICES DE MÉDECINE GÉNÉTIQUE AU CANADA

Depuis des décennies, les cliniques de génétique du Canada montrent que l'intégration du savoir génétique à la pratique médicale est faisable et profitable. Cette application nous promet encore davantage maintenant qu'il est de plus en plus possible d'analyser les déterminants génétiques et de mieux comprendre les fondements biologiques des maladies, grâce aux technologies de l'ADN.

Les technologies génétiques nous promettent d'importants avantages sur le plan des soins de santé.

Il y a deux façons de concevoir la prestation des services génétiques : intégrer les connaissances et les technologies génétiques à la pratique courante de la médecine ou offrir des services spécialisés, généralement par l'intermédiaire de centres de génétique. Les deux sont interreliées.

Il y a deux façons interreliées de concevoir la prestation des services génétiques.

Certains des services génétiques actuellement offerts au Canada sont considérés comme excellents et servent de modèles à l'étranger. Citons en exemple le registre de phénylcétonurie maternelle et le réseau de médecine génétique du Québec, le British Columbia Health Surveillance Registry et les services offerts aux personnes atteintes de la chorée de Huntington, de la myopathie ou de la mucoviscidose, de même qu'à leur famille[83]. Malgré cette réussite et celle d'autres programmes, la prestation de services de médecine génétique au Canada se heurte néanmoins à des obstacles majeurs.

La prestation des services de médecine génétique se heurte à des obstacles majeurs.

Les services de médecine génétique ne sont pas bien intégrés au système canadien de soins de santé. Ils restent en grande partie isolés et tendent à être considérés comme une spécialité médicale ésotérique. Les centres de génétique eux-mêmes ont des difficultés à assurer des services satisfaisants. Ces problèmes montrent que, dans l'ensemble, les spécialistes de la santé, les administrateurs et les décideurs n'accordent pas une grande priorité au rôle que jouent les gènes dans le domaine de la santé, ni aux contributions que les technologies génétiques pourraient apporter. Le problème est en outre exacerbé par les compressions budgétaires liées à la hausse des coûts des soins de santé.

L'intégration du savoir génétique aux soins de santé

Pour pouvoir offrir de bons services génétiques, il faut faciliter l'intégration du savoir et des technologies génétiques à tous les aspects des soins de santé. Jusqu'à présent, les médecins et les autres spécialistes de la santé n'ont guère adopté les connaissances et les outils génétiques. Le rôle potentiel de la génétique dans le domaine de la santé va pourtant bien au-delà des services offerts par les centres spécialisés en génétique. La génétique intervient dans tous les aspects des soins de santé, qu'il s'agisse de comprendre pourquoi un individu a telle ou telle maladie ou de gérer la santé et les maladies de chacun[84]. Le jour viendra où les connaissances et les technologies génétiques compteront parmi les éléments fondamentaux du maintien de la santé et de la lutte contre la maladie. Tous les praticiens de la santé deviendront alors généticiens dans une certaine mesure[85].

Les professionnels de la santé n'ont guère incorporé à leurs pratiques le savoir et les technologies génétiques.

Tôt ou tard, les praticiens de la santé deviendront tous généticiens dans une certaine mesure.

Le jour où les dimensions génétiques de la santé et de la maladie feront partie de l'enseignement de la médecine et de la formation technique connexe, il sera possible et souhaitable de décentraliser les services génétiques de test, de diagnostic et de traitement et d'intégrer la génétique à toutes les spécialités médicales, et même à la médecine générale.

Les centres de génétique

Plus de 25 centres offrent des services de médecine génétique, dont le diagnostic, la consultation et le traitement.

À l'heure actuelle, la plupart des tests de diagnostic génétique, des traitements et des services de consultation ne sont offerts que dans quelques grands centres de génétique dans diverses régions du Canada. Le Collège canadien des généticiens médicaux a maintenant agréé huit centres aux fins de la formation et de la prestation de services. Il existe en outre deux fois plus de centres qui offrent certains services génétiques médicaux. Par ailleurs, dans le cadre de leur système général de services médicaux, les provinces et les territoires offrent aussi certains services, y compris des programmes de dépistage pour nouveau-nés et pour certains segments de la population (voir l'annexe 3). De plus, des cliniques spécialisées dans une maladie en particulier offrent parfois des services génétiques et d'observation des malades.

Ces services s'adressent aux individus, à leur famille ou à certains groupes.

Les services des centres de génétique s'adressent aux individus, à leur famille ou à certains groupes. Les personnes y sont envoyées pour un certain nombre de raisons : maladie considérée comme génétique dans la famille, fausses-couches fréquentes ou résultats anormaux d'une échographie par ultrasons.

En 1986-1987, environ la moitié des personnes dirigées vers les centres de génétique l'ont été à des fins de diagnostic prénatal...

Les clients des centres sont souvent des familles plutôt que des individus. Chaque cas comprend en moyenne 2,7 membres de la famille[86]. Un sondage du Conseil des sciences auprès de dix centres de génétique a révélé que, sur une période d'un an (1986-1987), les centres ont étudié près de 19 000 cas concernant plus de 50 000 individus[87]. Les services offerts portaient surtout sur : le diagnostic; la consultation à propos du pronostic, du risque de réapparition et des options en matière de reproduction; et les traitements permettant d'alléger certains symptômes et de prévenir les complications (il s'agit souvent de traitements à long terme exigeant un appui du centre à la famille du malade). Environ 50 p. 100 des cas comportaient un diagnostic prénatal.

... et 5 p. 100 seulement des tests de laboratoire étaient basés sur les nouvelles technologies moléculaires de l'ADN.

Pendant la période visée par le sondage, les centres ont effectué plus de 40 000 tests de laboratoire. Soixante pour cent de ces tests étaient de nature biochimique, 35 p. 100, cytogénique et 5 p. 100, moléculaire. La nouveauté des technologies explique la faible proportion de tests moléculaires. Bien que plusieurs centres aient conseillé des patients en fonction des résultats de tests moléculaires, seulement quatre centres ont analysé des échantillons moléculaires. Ce sont habituellement les laboratoires provinciaux centraux qui effectuent l'analyse des échantillons, dans le cadre des programmes de dépistage, et les centres de génétique qui font la consultation et l'observation.

Le sondage du Conseil des sciences a montré que :

Tous les Canadiens n'ont pas accès à la gamme complète des technologies génétiques et il y a de longues listes d'attente pour les services génétiques.

- tous les Canadiens n'ont pas accès, au même degré, aux technologies et aux services de la médecine génétique;
- 80 p. 100 des centres ne pouvaient répondre à la demande de services de laboratoire et cliniques;
- la période d'attente variait de un à dix mois. Les centres donnent la priorité au diagnostic prénatal, parce que les données doivent être obtenues dans les plus brefs délais;
- les administrateurs du système canadien de soins de santé ne connaissent pas suffisamment les technologies génétiques existantes, et ne sont pas

suffisamment sensibles aux progrès prévus en ce domaine et à la demande de services qui en résultera;

- les programmes canadiens de génétique ont constamment des problèmes de financement. Plusieurs programmes sont financés, non pas dans le cadre du système de soins de santé, mais à même les budgets de recherche et d'enseignement;

Les programmes de génétique ont constamment des problèmes de financement.

- l'insuffisance des budgets et la priorité accordée au diagnostic prénatal limitent l'offre d'autres services génétiques, y compris celle de méthodes de traitement permettant aux personnes génétiquement à risque de demeurer productives et en santé.

Les centres visés par le sondage estimaient que le nombre de patients qui leur seraient envoyés pour des services cliniques augmenterait de 40 p. 100 au cours des cinq années à venir et que la demande de services de laboratoire connexes augmenterait de 65 p. 100 pendant la même période. Ils prévoyaient que la demande de tests moléculaires connaîtrait la plus forte hausse : 160 p. 100.

On prévoit que le nombre de personnes dirigées vers les centres de génétique augmentera sensiblement au cours des cinq prochaines années.

Les centres ne pouvaient évaluer la demande qui allait découler de l'augmentation du nombre de tests génétiques disponibles, ni l'effet d'une plus grande sensibilisation du public et des médecins à l'existence de services génétiques. Au nombre des nouveaux services susceptibles d'être offerts au cours des cinq années suivantes figuraient le dépistage prénatal de la mucoviscidose et celui des porteurs de cette maladie. Les centres jugeaient peu probable, cependant, que des tests de dépistage d'affections multifactorielles soient mis à la disposition du public sur une grande échelle entre 1987 et 1992.

On s'attend néanmoins à ce qu'il y ait une forte demande de services génétiques à l'avenir. Aux États-Unis, on estime[88] que, quand les services deviendront disponibles, chaque année :

- 2,7 millions de tests génétiques seront réalisés dans le but de détecter les jeunes femmes porteuses de la mucoviscidose, de l'anémie falciforme, de l'hémophilie ou de la myopathie de Duchenne. Ces tests devraient permettre de détecter 49 900 porteuses. Des tests effectués sur les partenaires masculins de ces porteuses repéreraient en outre quelque 2 800 porteurs;

Les nouveaux tests feront augmenter la demande de services génétiques.

- 2,4 millions de tests seront administrés afin de détecter des anomalies au niveau des chromosomes chez les femmes enceintes/les fœtus;

- lorsque les tests basés sur l'ADN permettront de dépister des maladies communes comme le diabète insulinodépendant, la cardiopathie ischémique, le cancer du poumon, le cancer du sein, les maladies affectives bipolaires et la maladie d'Alzheimer, 16,2 millions de tests seront réalisés pour détecter les individus à risque : 810 000 de ces tests seront positifs.

Les 10 centres de génétique recensés ont énuméré plusieurs contraintes qui nuisent à une prestation efficace de leurs services, les plus importantes étant le manque de fonds, le manque de personnel qualifié et le manque de sensibilisation des spécialistes et des planificateurs de la santé.

Encadré 18
Le personnel nécessaire à la prestation des services de médecine génétique : comparaison des effectifs aux besoins

Dans son étude de 1985 sur l'effectif du personnel de santé, le Collège canadien des généticiens médicaux (CCGM) a fait état d'une pénurie immédiate de l'équivalent de 34 postes à temps plein. Le personnel des soins de santé affecté à la prestation des services génétiques consistait alors de :

- l'équivalent de 43 généticiens médicaux à temps plein;
- l'équivalent de 40 autres spécialistes à temps plein.

Le CCGM a estimé qu'une prestation satisfaisante de services génétiques exigeait :

- l'équivalent de 65 généticiens médicaux à temps plein;
- l'équivalent de 52 autres spécialistes à temps plein.

L'étude a prédit par ailleurs qu'il faudrait l'équivalent de 43 autres postes à temps plein d'ici à 1991. La demande de généticiens médicaux formés et d'autres spécialistes de la génétique continuera de croître rapidement, à mesure que progressera la technologie génétique et que se répandront ses applications aux soins de santé.

Le manque de fonds

Il est difficile de faire une estimation des ressources allouées aux centres de génétique car les mécanismes et les sources de financement varient. On estime que le budget de fonctionnement annuel total des 10 centres compris dans le sondage du Conseil des sciences s'élevait à 10 millions de dollars.

Peu de centres de génétique sont financés entièrement par le système de soins de santé : une partie de leurs fonds proviennent des budgets de la recherche et de l'enseignement. Les centres ont des difficultés particulières à obtenir les fonds nécessaires à l'utilisation de nouvelles technologies éprouvées. En outre, ils disposent de très peu d'argent pour acheter du matériel et pour évaluer de nouveaux services ou des services proposés. L'achat d'immobilisations est généralement imputé au budget des hôpitaux, même si les provinces financent parfois les coûts initiaux d'établissement ou d'extension des programmes.

Les centres ont du mal à obtenir les fonds nécessaires à l'utilisation de nouvelles technologies éprouvées.

Le traitement du personnel des centres de génétique autre que les médecins provient habituellement des budgets de fonctionnement. Dans les centres visés par le sondage, les médecins tiraient leur revenu de diverses sources, dont les programmes provinciaux d'assurance-maladie (paiement à l'acte), les universités, les programmes de génétique provinciaux et les hôpitaux. Nombre de généticiens interrogés ont exprimé l'avis que le paiement à l'acte ne convenait pas à la nature de leur travail et se prêtait mal à l'intégration des services de génétique dans les autres spécialités médicales. En effet, cette forme de financement ne tient pas compte du temps qu'il faut pour dresser une généalogie génétique, pour exécuter les tests et les interpréter et pour offrir des services de consultation au malade et à sa famille. Une séance de consultation génétique dure en moyenne trois heures, réparties sur deux visites ou plus.

Un financement qui repose sur le paiement à l'acte se prête mal à l'intégration de la génétique aux soins de santé.

Le manque de personnel qualifié

Un autre obstacle qui entrave la prestation de services est le manque de personnel formé en génétique humaine et en génétique médicale appliquée. À l'heure actuelle, le nombre de généticiens médicaux et de conseillers génétiques au Canada est bien inférieur au nombre recommandé par l'Organisation mondiale de la santé[89], qui est d'un spécialiste en génétique médicale pour 200 000 habitants (voir l'encadré 18). En fait, cette recommandation a été faite avant l'apparition de la plupart des nouvelles technologies, comme le diagnostic prénatal, ce qui veut dire que le nombre proposé paraît aujourd'hui en deça des besoins.

La prestation des services est par ailleurs limitée par une pénurie de généticiens médicaux et de conseillers génétiques.

On manque en particulier de conseillers génétiques, c'est-à-dire de diplômés de programmes professionnels au niveau de la maîtrise, agréés par le Collège canadien des généticiens médicaux. Membres d'une équipe de génétique, ces conseillers aident à effectuer les travaux spécialisés et laborieux de diagnostic et de consultation. Bien qu'en hausse, leur nombre n'augmente pas assez rapidement; l'université McGill est du reste le seul établissement canadien à offrir un programme de formation en ce domaine.

Il faudrait en outre disposer d'un plus grand nombre de systèmes informatiques pour aider à former le personnel et faciliter le diagnostic des maladies.

La prestation de services génétiques et la formation du personnel sont d'autant plus difficiles que le nombre d'affections et de syndromes génétiques recensés est élevé et ne cesse d'augmenter. On a besoin d'un plus grand nombre de systèmes informatiques comme le POSSUM (Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations — Images des syndromes types et des malformations non diagnostiquées)[90] pour aider à former le personnel de la santé et pour faciliter le diagnostic des maladies génétiques. Quand on leur fournit la description des symptômes, ces systèmes produisent une liste des affections ou mutations qui pourraient en être la cause.

L'orientation vers les centres de génétique

Le nombre de sujets dirigés vers les centres de génétique est inférieur à celui auquel on pourrait s'attendre; plusieurs clients s'y présentent d'ailleurs de leur propre chef.

Le nombre de sujets dirigés vers les centres de génétique est bien inférieur à celui que les taux connus d'incidence et de risque de maladie génétique nous porteraient à prévoir, et un grand nombre de malades se rendent aux centres de génétique de leur propre chef. Dans l'ensemble, les liens aux niveaux professionnel et administratif entre la génétique médicale et les autres spécialités médicales sont assez ténus. À titre d'exemple, les jeunes malades souffrant d'ischémie cardiaque sont rarement dirigés vers un spécialiste pour une évaluation génétique, ce qui veut dire qu'on perd l'occasion de prévenir des crises cardiaques dans la génération suivante. Le recours limité au dépistage prénatal de la trisomie 21 (syndrome de Down) illustre également ce point. Bien qu'il soit sensible et puisse détecter plus de 99 p. 100 des cas, le test n'est administré qu'à moins de 60 p. 100 des mères courant de grands risques (celles âgées de 35 ans ou plus); la prestation de ce service varie d'ailleurs beaucoup d'une province à une autre. Dans bon nombre de cas, le test n'est pas offert aux mères courant de grands risques. Le fait que certains médecins ne mentionnent pas le test à leurs clientes peut être dû à leur manque de connaissances, aux inquiétudes que suscitent chez eux les risques de l'amniocentèse, ou à leur attitude personnelle à l'égard du diagnostic prénatal et de l'interruption de grossesse[91]. Les médecins devraient avoir conscience de la place de la génétique dans les soins de santé. Ils devraient aussi être conscients de la responsabilité qui leur incombe de porter à la connaissance de leurs clients l'existence des services génétiques.

La planification

Il est essentiel de bien planifier les services génétiques.

L'accroissement de la demande pour des services sans cesse plus nombreux et le fait que les divers secteurs de la médecine se disputent les crédits affectés à la santé font qu'il est essentiel de bien planifier les services génétiques. L'écart entre les services offerts et la demande se creuse d'ailleurs dans toutes les provinces.

Cinq provinces ont formé un comité consultatif provincial des services génétiques.

Cinq provinces — la Colombie-Britannique, l'Alberta, l'Ontario, le Québec et Terre-Neuve — ont un comité consultatif provincial des services génétiques. La structure et les responsabilités de ces comités varient d'une province à l'autre, mais leur mandat consiste essentiellement à examiner les technologies proposées, le besoin de services génétiques, ainsi que les services et le budget des centres provinciaux de génétique. Ces comités aident à répartir les services et les crédits de façon efficace et rationnelle; dans le passé, ils ont également contribué dans une certaine mesure à mettre sur pied des programmes de

génétique et à offrir des services efficaces et coordonnés. Toutes les provinces et tous les territoires devraient avoir un comité de ce genre.

La prestation et l'expansion des services génétiques dans l'avenir dépendront en partie de la mise au point de nouvelles technologies. Toutefois, l'habileté des comités consultatifs et des autres groupes concernés à plaider la cause des services génétiques et à leur faire affecter des fonds suffisants jouera elle aussi un rôle crucial. Le financement des services génétiques sera fortement influencé par la conjoncture économique, par la façon dont sont abordées les questions morales que soulèvent les technologies génétiques et par la sensibilisation du public, des milieux de la santé, des organisations non gouvernementales et d'autres groupes d'intérêt.

La prestation et l'expansion des services dans l'avenir dépendront de la mise au point de nouvelles technologies et de l'appui des intéressés.

Les considérations économiques

La population canadienne attache beaucoup d'importance au système public de soins de santé mais elle s'inquiète de plus en plus de la qualité et de l'accessibilité des services médicaux. Pendant ce temps, les gouvernements se préoccupent du coût de ce système. La hausse du coût des soins de santé a d'ailleurs suscité de fortes pressions en faveur d'une limitation des dépenses, ce qui fait qu'il devient de plus en plus difficile de faire financer de nouvelles technologies ou des technologies de prévention. Tel est le contexte dans lequel les nouvelles technologies génétiques font leur arrivée (voir l'encadré 19).

Les systèmes publics des soins de santé doivent savoir concilier la qualité, l'accessibilité et le coût des services génétiques.

Dans le cas des personnes atteintes de maladie génétique, le principe de l'accessibilité à des services médicaux financés par l'État n'est pas respecté et cela tient en partie à l'effet des compressions budgétaires. Pourtant, certains services de prévention des maladies génétiques reviennent moins cher que les autres services de traitement offerts[92]. À titre d'exemple, les programmes provinciaux de dépistage de l'hypothyroïdie chez les nouveau-nés et le traitement qui vise à éviter l'arriération coûtent moins cher que le traitement à long terme des individus chez lesquels cette maladie est détectée tardivement[93]. Par contre, à ce stade-ci, rien n'indique que, dans l'ensemble, les technologies génétiques de prévention feront baisser les coûts des soins de santé. Tout ce que l'on peut dire pour le moment, c'est que les technologies génétiques pourraient contribuer à l'amélioration de la santé des Canadiens (grâce à une meilleure prévention et à un meilleur traitement des maladies) et à la rentabilisation de l'utilisation des ressources en santé.

Les technologies génétiques contribueront à l'amélioration de la santé des Canadiens et à un emploi plus rentable des ressources affectées aux soins de santé.

Les technologies génétiques actuelles et nouvelles constituent un investissement dans la santé des Canadiens que devraient considérer ceux qui décident des budgets. Si les technologies et les services génétiques ne sont pas intégrés dans le système public de soins de santé, on risque de voir apparaître deux classes de malades : ceux qui peuvent s'offrir les services offerts par le secteur privé et ceux qui ne le peuvent pas[94].

Les problèmes du financement des services génétiques font ressortir la nécessité de prendre des décisions à propos du rôle et du financement du système canadien de soins de santé. Il est cependant essentiel que le public participe à ce processus.

Encadré 19
Les dépenses de santé au Canada

La valeur que les Canadiens attribuent à leur système des soins de santé se reconnaît à l'importance des ressources qui y sont consacrées.

- En 1987, les dépenses publiques et privées engagées au Canada pour les soins de santé ont totalisé 47,9 milliards de dollars, soit 1 869 $ par Canadien. Ce montant représente environ 9 p. 100 du produit national brut (PNB). Bien que les dépenses consacrées aux soins de santé aient, en valeur absolue, augmenté à un rythme supérieur à celui de l'inflation, la proportion du PNB affectée aux soins de santé est restée relativement stable depuis 1982.
- Le pourcentage du produit intérieur brut (PIB) que le Canada consacre aux soins de santé place notre pays juste au-dessus de la moyenne des pays de l'OCDE. En 1984, par exemple, les États-Unis ont dépensé pour les soins de santé environ 10,7 p. 100 de leur PIB. Au Canada et au Royaume-Uni, cette proportion était respectivement de 8,4 et de 5,9 p. 100.
- Depuis 1975, au Canada, les fonds publics supportent à peu près les trois quarts des dépenses annuelles totales engagées pour les soins de santé.
- Pour leur part, les provinces consacrent actuellement aux soins de santé entre 25 et 35 p. 100 de leur budget.

La majeure partie des ressources est affectée aux soins de santé en institution.

- En 1987, 40 p. 100 de toutes les dépenses de santé consistaient en frais d'exploitation des hôpitaux, et 12 p. 100, en frais d'exploitation d'autres établissements. L'État assure de 90 à 95 p. 100 du financement des hôpitaux.
- Les services professionnels ont accaparé 23 p. 100 des dépenses nationales de santé. Plus des deux tiers des paiements pour services professionnels ont été touchés par les médecins.
- Le reste des dépenses se répartit entre un grand nombre de postes, dont les médicaments et appareils (14 p. 100) et les services d'hygiène publique (4 p. 100).
- Moins de 1 p. 100 de toutes les ressources affectées à la santé est consacré à la recherche. Ce pourcentage n'a pour ainsi dire pas changé depuis 1970.

Encadré 20
Les maladies génétiques et les services médicaux : l'opinion des organisations non gouvernementales

Voici les principales constatations de l'enquête réalisée auprès de 47 organisations non gouvernementales par le groupe Canadiens pour la recherche médicale :

- Les organisations ont conscience du rôle que la génétique joue dans les maladies qui les préoccupent.
- Elles considèrent que les programmes et services génétiques sont actuellement insuffisants ou incohérents.
- Elles estiment qu'on a besoin d'un plus grand nombre de services de médecine génétique, de programmes de dépistage et de services de consultation et de soutien familial.
- Plus de la moitié des organisations estiment qu'il faut aborder les questions d'éthique soulevées par les recherches ou les services génétiques.
- Elles estiment qu'il faudrait augmenter les efforts de recherche, notamment de recherche orientée, ainsi que le financement des recherches.
- Elles s'entendent pour dire qu'il faut sensibiliser le public et le personnel de la santé au rôle de la génétique dans la santé et les soins de santé.
- Un grand nombre d'organisations pensent qu'elles peuvent faire davantage pour promouvoir le «point de vue génétique» dans les soins de santé.

Le rôle du secteur privé

Pour le moment, le secteur privé ne joue pas un rôle important dans la prestation des services génétiques.

Pour le moment, le secteur privé ne joue pas un rôle important dans la prestation des services génétiques. Les laboratoires du secteur privé pourraient néanmoins offrir des services d'analyse génétique, de la même façon qu'on le fait aujourd'hui pour les services de radiologie : le médecin sert en ce cas d'intermédiaire, en dirigeant sa clientèle vers le laboratoire et en se faisant transmettre les résultats des tests.

La participation du secteur privé est souhaitable, à condition que les services soient financés par l'État et satisfassent aux normes voulues.

La participation du secteur privé à la prestation des services de médecine génétique est souhaitable, mais soulève tout de même deux problèmes en particulier. Si, d'une part, au lieu d'être financés par les fonds publics, les services doivent être achetés du secteur privé, l'équité du système canadien des soins de santé se trouvera compromise. Si, d'autre part, elle ne fait l'objet d'aucune forme de réglementation, la participation du secteur privé risque de donner lieu à l'adoption de technologies et de services qui n'ont aucune validité technique ou qui ne conviennent pas. Pour s'assurer de l'existence de normes adéquates, il est important de mettre en place des lignes directrices et des mécanismes régissant l'attribution par les provinces de licences visant à ces installations et ces services, ainsi que la surveillance de ces installations et services. Ces lignes directrices et ces mécanismes doivent en outre s'appliquer au secteur privé comme au secteur public.

Le rôle des organisations non gouvernementales

Les organisations non gouvernementales jouent un rôle important dans les soins de santé au Canada.

Les organisations non gouvernementales (ONG), qui représentent des particuliers et abordent les problèmes relatifs à certaines maladies, jouent un rôle important dans le système canadien de soins de santé. Ces groupes, comme la Société Huntington du Canada, la Fondation canadienne de la fibrose kystique et la Société canadienne de la sclérose en plaques, financent des travaux de recherche, plaident leur cause avec beaucoup d'ardeur auprès des ministères de la Santé et des organisations professionnelles et assurent des services en rapport avec des maladies particulières. Un grand nombre d'ONG offrent en outre aux personnes atteintes de maladies génétiques et à leur famille d'excellents services de soutien social et psychologique.

Les ONG ont indiqué la nécessité de faire plus de recherche en génétique et d'offrir un plus grand nombre de services génétiques.

L'association bénévole Canadiens pour la recherche médicale a récemment fait un sondage auprès de 47 de ces organisations, qui représentent 185 000 personnes, pour savoir ce qu'elles pensaient des services disponibles et des services nécessaires dans le domaine des maladies génétiques[95]. Les résultats de ce sondage montrent que les groupes interrogés pensent qu'il faudrait faire davantage de recherche en génétique et offrir un plus grand nombre de services génétiques (voir l'encadré 20).

Envisagées collectivement, les ONG représentent un grand nombre de chercheurs, d'individus atteints de maladies génétiques et de personnes préconisant l'amélioration du système des soins de santé. Or ces gens sont bien informés et ils ont le pouvoir d'exercer une forte influence sur les politiques des soins de santé.

5. QUESTIONS D'ÉTHIQUE ET DE DROIT

S'ils offrent certains espoirs, l'innovation et le changement suscitent aussi des questions. Nous ne cherchons pas ici à dresser une liste complète de celles que pose l'application de la génétique aux services de santé au regard de l'éthique et du droit, ni à suggérer des façons de régler tous les problèmes soulevés. Nous tentons, par contre, de mettre en évidence la diversité et l'envergure de ces problèmes et de faire ressortir à quel point il importe d'en tenir compte dans la mise au point et la planification des technologies génétiques et des services de santé. À vrai dire, les efforts en vue de discerner et de résoudre les problèmes d'éthique de la génétique ont été importants[96]; toutefois, il reste encore beaucoup à faire.

Les questions de morale doivent entrer en ligne de compte dans la mise au point des technologies génétiques et dans la planification des services.

Pour plus d'une raison, il sera difficile d'imprégner les politiques gouvernementales des questions que soulève la génétique humaine. Celles-ci sont complexes et donnent prise à des divergences de vues. Face à bon nombre d'entre elles, les attitudes des Canadiens sont aussi diverses que leurs opinions et leurs valeurs. Il n'y a pas d'unanimité à propos de questions comme le diagnostic prénatal, l'interruption de la grossesse quand le fœtus est atteint, ou encore l'utilisation des données génétiques, et il se peut qu'il n'y en ait jamais. Toute politique doit tenir compte de cette diversité d'opinions.

Les questions sont complexes et les opinions à leur égard sont souvent partagées.

Il ne fait aucun doute, cependant, que la génétique engendre des craintes. Parmi les principaux sujets de préoccupation, mentionnons :

- les risques que posent le génie génétique et, en particulier, les ramifications de l'altération de l'essence même de l'être humain;
- la possibilité que l'usage des renseignements sur les risques de maladie ne porte préjudice à l'individu visé;
- le danger que ne se répètent les abus commis autrefois au nom de l'eugénisme — que le savoir génétique serve encore une fois à justifier des théories sur la supériorité ou l'infériorité des races, ou la discrimination à l'encontre de certaines personnes.

La génétique traite de questions embarrassantes : génie génétique, emploi des renseignements génétiques et possibilité de pratiques eugéniques abusives.

Les technologies génétiques peuvent fournir des renseignements sur chacun d'entre nous et sur nos prédispositions individuelles. Il devient en effet de plus en plus facile de diagnostiquer ou de prédire notre prédisposition aux maladies avant même que nous puissions tirer parti de ce savoir. Par ailleurs, nous avons l'habitude de voir dans la maladie un «ennemi de l'extérieur». Or le concept de maladie génétique en tant que problème «interne» découlant de notre constitution génétique personnelle nous oblige à envisager la maladie sous un jour différent.

D'un côté, en négligeant d'appliquer la génétique aux soins de santé, nous nous privons des moyens de mettre en place et d'offrir à la population canadienne de nombreux services salutaires. D'un autre côté, en négligeant de reconnaître les problèmes moraux pertinents, nous risquons d'utiliser à mauvais escient les technologies et les renseignements génétiques. Il ne saurait y avoir de politique satisfaisante tant que nous ne nous serons pas penchés sérieusement sur les craintes que fait naître dans le public l'intégration de la génétique aux services de santé. Il faut trouver le moyen d'exprimer ces inquiétudes, ainsi que les valeurs et les conflits qui s'y rattachent, tout en cherchant à formuler des politiques qui offrent un éventail d'options acceptables pour la plupart des Canadiens. Si l'on n'adopte pas de politiques convenables, l'emploi des

Il ne peut y avoir de politique satisfaisante sans prise en considération des craintes du public.

technologies génétiques et la prestation de services génétiques risquent de provoquer un choc en retour.

Voici donc un bref aperçu des questions d'éthique que soulèvent les connaissances et les technologies génétiques et les services de médecine génétique.

L'utilisation des technologies génétiques

L'évolution et l'application des technologies génétiques influenceront nos structures sociales et morales et subiront en retour leur influence. Le Conseil des sciences estime que les principes suivants doivent guider la mise au point et l'application des technologies génétiques.

Les technologies génétiques doivent servir au traitement ou à la prévention de la maladie, et non à l'amélioration de l'espèce.

- Le but primordial de l'application de la génétique aux soins de santé est le traitement ou la prévention des maladies génétiques, et non la réduction du coût des soins de santé (bien que cela puisse représenter un avantage secondaire). L'amélioration de l'espèce humaine ne constitue pas un objectif.

- Les particuliers et les familles devraient avoir accès aux technologies salutaires afin de pouvoir prendre des décisions éclairées en matière de soins de santé et de reproduction. Leurs choix devraient pouvoir s'appuyer sur des données techniques fiables et sur un service de consultation exact et neutre. Il faut respecter et appuyer les décisions de l'individu ou de la famille.

- Les technologies génétiques devraient être utilisées dans le contexte d'une société humanitaire qui attache de l'importance à l'individu et accepte la diversité humaine et l'invalidité.

Le recours aux services génétiques doit demeurer facultatif.

Toute personne doit demeurer libre de ne pas avoir recours aux services génétiques. Le choix est aujourd'hui laissé à chacun, et il importe qu'il en soit ainsi à l'avenir. Il ne faut pas que les individus soient pénalisés (par exemple, en recevant moins de services médicaux ou sociaux) pour avoir pris telle ou telle décision en matière de reproduction ou de soins de santé.

Les choix moraux concernant l'emploi des technologies génétiques appartiennent aux individus et à la société.

D'aucuns allèguent que ce serait s'engager sur une pente dangereuse que de recourir aux technologies génétiques. Ils laissent entendre qu'il sera difficile de savoir où s'arrêter une fois qu'on aura commencé à utiliser la technologie génétique. Cet argument n'est pas valable. Il est possible de faire des distinctions entre l'application thérapeutique d'une technologie génétique, l'utilisation frivole de cette technologie et la mise en pratique de l'eugénisme. Individus et société peuvent et doivent en arriver à des décisions morales concernant l'utilisation des technologies génétiques.

Les conflits

Les problèmes moraux découlent des divergences d'intérêts et de valeurs.

Un grand nombre des problèmes moraux que soulèvent le savoir et les technologies génétiques découlent des conflits entre les divers intérêts en cause, des conflits entre l'application de principes d'éthique qui s'opposent et des divergences d'opinions sur des points précis. Les parties en cause comprennent :

- les individus souffrant d'affections génétiques ou prédisposés aux maladies génétiques;
- leur famille;
- le fœtus;
- la société;
- les générations futures;
- les généticiens et les chercheurs œuvrant dans le domaine de la génétique;
- le personnel des soins de santé;
- les politiciens et les fonctionnaires;
- les groupes d'intérêt.

Les écrits sur l'éthique biomédicale traitent des rapports entre les principes de morale et les règles et obligations; ils sont donc d'une certaine utilité quand il s'agit de décider des applications des technologies et du savoir génétiques. Les quatre principes fondamentaux de l'éthique biomédicale sont : l'autonomie ou le respect des désirs des individus aptes; la bienfaisance; le rejet de la malfaisance; et enfin, la justice, c'est-à-dire la répartition équitable des avantages et des risques. Au nombre des valeurs connexes, mentionnons la véracité, la divulgation d'informations au malade et le respect de la vie privée.

Les quatre principes fondamentaux de l'éthique biomédicale sont l'autonomie, la bienfaisance, le rejet de la malfaisance et la justice.

Voici par ailleurs des exemples de conflits à résoudre :

- dire la vérité au malade ou agir dans ce qu'on estime être son intérêt, quand il s'agit de lui divulguer des renseignements génétiques;
- choisir entre les intérêts des parents et ceux du fœtus;
- choisir entre le respect de la vie privée d'un individu et le besoin d'informer les membres de sa famille qui sont exposés à certains risques;
- choisir entre le plus grand bien de la société et les intérêts de l'individu;
- choisir entre les intérêts des individus vivant aujourd'hui et ceux des générations futures;
- accepter qu'il y ait des individus handicapés et avoir la possibilité d'éviter de mettre au monde des enfants atteints de déficiences graves.

Il y a de nombreux conflits à résoudre.

La responsabilité et le contrôle

Vu l'évolution rapide de la génétique médicale, il devient de plus en plus important d'imposer certaines responsabilités à tous ceux qui participent à la recherche, à l'application des technologies, à l'évaluation des services de santé et à l'utilisation des renseignements. Toutefois, avant que nos structures administratives et juridiques puissent s'occuper des questions de génétique, il faudra adopter des politiques qui reflètent nos objectifs et nos valeurs. On ne saurait attendre du système judiciaire qu'il établisse des objectifs et des politiques concernant les technologies génétiques.

Il faut imposer certaines responsabilités aux personnes concernées par la génétique médicale.

Comme l'a fait observer un expert canadien des aspects juridiques de la médecine :

> La façon dont la morale et le droit abordent les questions qui se posent dans le domaine des soins médicaux mène souvent à des conclusions qui se rejoignent, mais les deux disciplines sont distinctes l'une de l'autre et leurs rapports réciproques méritent d'être examinés. Les deux domaines s'intéressent aux questions de valeurs, mais il faut constamment vérifier si la législation produit des effets moraux. [...] Il est possible de citer des cas où le droit peut ne pas protéger d'importantes valeurs morales, et ce, non seulement dans le contexte de l'oppression politique. [...] Dans une large mesure, le droit correspond à un minimum moral. Quand la loi n'est pas considérée moralement déficiente, son

Les questions de génétique doivent être abordées sous l'angle de la morale et sous l'angle du droit.

respect fait souvent apparaître des zones où rien ne guide le choix, des zones où l'on a légitimement la possibilité d'agir de plusieurs façons différentes. Agir à sa discrétion en pareil cas est une question de jugement moral et non pas de droit.[97] (Traduction.)

Il est préférable d'avoir des lignes directrices plutôt que des règlements.

La réglementation est parfois la meilleure façon d'aborder certaines questions de génétique — par exemple, la libération, dans le milieu, d'organismes produits par le génie génétique, ou l'accès aux renseignements médicaux — mais, dans la plupart des cas, il est préférable de s'en remettre à des lignes directrices. Moins rigides que les règlements, les lignes directrices permettent de réagir plus rapidement et de façon plus nuancée à l'apport de nouvelles données et à l'évolution des valeurs sociales. De plus, elles favorisent une prise de décision réfléchie et l'acceptation des responsabilités. En faisant des choix raisonnés (dans le cadre d'un système de contrôle approprié), on est davantage conscient des valeurs morales et on comprend mieux ces valeurs qu'en respectant aveuglément la loi.

Enfin, l'établissement d'objectifs visant les technologies génétiques et l'évaluation de la nécessité de lignes directrices ou d'instruments de réglementation plus stricts devraient se faire de façon continue.

La recherche

Il appartient aux chercheurs d'être soucieux de l'éthique dans leurs travaux.

Les chercheurs ont le devoir d'être soucieux de l'éthique dans leurs travaux. Il leur incombe aussi de tenir compte des effets des utilisations éventuelles de ceux-ci; ils doivent également contribuer à établir des priorités et des limites[98]. Il ne leur est cependant pas possible de prévoir toutes les utilisations futures des données et des technologies connexes.

La recherche génétique sur des sujets humains fait l'objet des mêmes considérations morales que d'autres formes de recherche médicale. Le Conseil des sciences appuie du reste les lignes directrices du Conseil de recherches médicales du Canada (CRM) concernant la recherche sur des sujets humains (1987) et la recherche sur la thérapie génique somatique (1990)[99].

Le CRM a publié des lignes directrices, mais seuls les chercheurs financés par cet organisme sont tenus de s'y conformer.

Bien que les lignes directrices du CRM soient exhaustives, les seuls chercheurs tenus de les respecter sont ceux que finance le CRM. D'autres organismes subventionnaires, tels que le Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie, de même que les comités de recherche et d'éthique de certains hôpitaux ont aussi choisi d'adopter ces lignes directrices. Il faudrait cependant appliquer des lignes directrices semblables à toutes les recherches faisant intervenir la thérapie génique ou l'expérimentation sur des sujets humains, peu importe l'endroit où s'effectuent ces recherches et quelles qu'en soient les sources de financement. Les comités d'éthique qui existent déjà dans les hôpitaux, les universités et bon nombre d'entreprises privées pourraient veiller à ce que l'on s'y conforme.

Certains aspects de la recherche génétique devraient en outre faire l'objet de considérations morales et techniques supplémentaires ou périodiques. C'est le cas notamment des conditions dans lesquelles devraient se dérouler les recherches sur le fœtus, de l'utilisation des tissus fœtaux et du dépistage anonyme des maladies génétiques.

Les services de médecine génétique

La prestation de services génétiques respectueux de l'éthique repose sur l'autonomie, la consultation, le consentement éclairé et le respect de la vie privée. Certaines questions de morale soulevées par les services génétiques ont été examinées dans des chapitres précédents. Il convient néanmoins de faire ressortir ici trois points majeurs :

La prestation de services génétiques respectueux de l'éthique repose sur l'autonomie, la consultation, le consentement éclairé et le respect de la vie privée.

- On ne doit faire entrer en action les services génétiques que s'ils ont des avantages à offrir : prévention ou traitement de maladies, choix en matière de mode de vie ou de procréation. Il n'y aura pas d'unanimité quant à ce qui constitue une application salutaire de la génétique (voir l'encadré 21).

- Il faut reconnaître l'importance d'offrir des services de consultation aux personnes qui participent comme sujets à des recherches sur la génétique humaine ou à des programmes de diagnostic et de traitement, et en tenir compte.

- Des services d'observation médicale suivie et de support social doivent être offerts aux individus qui souffrent d'une maladie génétique ou qui risquent plus que les autres d'en contracter une.

L'autonomie

Le recours aux services génétiques exige d'abord d'un individu qu'il soit autonome. Font néanmoins exception à la règle les enfants souffrant de graves maladies qu'il est possible de diagnostiquer et de traiter, et les handicapés mentaux qui ne peuvent prendre eux-mêmes de décisions en matière de traitement. Dans le cas de ces deux groupes, il faut pouvoir démontrer que les services proposés sont dans l'intérêt de la personne et qu'ils en amélioreront la qualité de vie.

L'autonomie de l'individu est une exigence primordiale.

Dans le cas des adolescents, le dépistage génétique offre certains avantages s'il se conforme aux principes et aux méthodes recommandés[100]. L'adolescent, en effet, est particulièrement sensible à l'influence de ses pairs et manque d'assurance. Ces programmes doivent donc être menés avec prudence et il convient de prévenir les parents du dépistage.

Le principe du consentement éclairé revêt une importance capitale dans tous les aspects de la recherche et des services de santé. Avant d'entreprendre des recherches, d'effectuer des tests, d'appliquer un traitement, de divulguer des renseignements à leur sujet ou de préserver ou d'utiliser leurs tissus (ADN compris), il faut obtenir le consentement des intéressés[101].

Le principe du consentement éclairé est essentiel pour la recherche et les services de soins de santé.

Le diagnostic prénatal et l'interruption de grossesse

Notre rapport traite de la question de l'interruption de la grossesse dans le contexte bien précis des services de santé. Il ne l'aborde pas dans le contexte, plus vaste, des droits du fœtus et de la liberté de choix.

En l'absence de moyens efficaces de prévention et de traitement des maladies, le diagnostic prénatal de graves affections génétiques et l'interruption de la grossesse si le fœtus est atteint doivent rester des options médicales valables. La décision doit être laissée à chaque femme. Ces technologies de diagnostic servent surtout à aider les familles à risque à avoir des enfants en

Dans le cas de maladies génétiques graves et incurables, le diagnostic prénatal et l'interruption de la grossesse doivent rester des options médicales valables.

Encadré 21
Le dépistage présymptomatique de la chorée de Huntington : l'opinion de trois individus à risque

«Il me semble que toute personne prédisposée à la chorée devrait pouvoir subir un test diagnostique si elle le désire. Si on peut vivre dans l'enfer psychologique de savoir qu'on court un risque — et croyez-moi, c'est un véritable enfer — , on peut aussi accepter d'apprendre qu'on porte le gène. Au moins, on peut alors se préparer pour l'avenir, quel que soit le verdict.»

«C'est, à mon avis, le comble de l'irresponsabilité pour les médecins, pour des groupes de profanes et même pour la société d'encourager le recours à des tests prédictifs pour toute personne à risque, même si cette personne le désire, tant qu'on ne dispose pas de médicaments qui puissent donner certains espoirs. Les répercussions seront incalculables. S'il n'y a pas d'espoir, il ne sert à rien d'administrer un test.»

«La prédisposition constitue, en quelque sorte, une maladie en soi, mais ses symptômes et ses effets sont bien plus répandus que ceux de la chorée de Huntington. La prédisposition peut limiter ou bouleverser toute la vie adulte d'un individu, pas seulement ses dix ou quinze dernières années. Si l'on peut éliminer, en un seul test, les deux maladies pour la moitié des personnes à risque, tant mieux. On devrait disposer bientôt de traitements plus efficaces.»

bonne santé. Le diagnostic prénatal ne doit pas servir à satisfaire les préférences des parents sur des questions n'ayant rien à voir avec de graves troubles de santé (par exemple, le choix du sexe de l'enfant)[102].

Quand il deviendra possible de détecter un plus grand nombre d'affections génétiques au stade de l'embryon ou du fœtus, il faudra décider quelles affections sont suffisamment graves pour justifier le diagnostic prénatal. D'une famille à l'autre, les opinions peuvent diverger quant aux affections ou aux tares congénitales qui se manifestent tardivement et qu'il est possible de traiter (dépression clinique ou fente palatine, par exemple). Reste à savoir à qui il appartient de juger s'il faut utiliser les ressources de la société pour le diagnostic prénatal de ce genre de problèmes. Les spécialistes de l'éthique reconnaissent que toute décision prise par un individu ou une famille à propos de l'interruption de la grossesse est en fait un jugement de valeur sur le genre de vie qui vaut la peine d'être vécue[103]. Cela influence notre attitude envers les handicapés.

Les technologies aident les familles à risque à avoir des enfants sains, mais leur emploi comporte des jugements de valeur sur le genre de vie qui vaut la peine d'être vécue.

Il ne faut pas oublier que, bien qu'il s'agisse d'un important service génétique, le diagnostic prénatal ne compte pas pour beaucoup dans le nombre des interruptions de grossesse. En 1984, par exemple, la Colombie-Britannique a enregistré le plus fort pourcentage d'interruptions de grossesse au Canada : 11 449 cas pour 43 911 naissances vivantes. Or ce n'est que dans 35 de ces cas que l'interruption de la grossesse était reliée à un problème génétique diagnostiqué chez le fœtus. En 1984, presque 2 000 évaluations génétiques prénatales ont été faites en Colombie-Britannique et 2,5 p. 100 d'entre elles ont révélé des anomalies[104].

Le Conseil des sciences reconnaît que l'intégration de la génétique aux services de santé a pour double objectif d'améliorer les soins de santé et de prévenir la maladie. Il faut donc poursuivre la recherche de meilleurs traitements des maladies génétiques, même des maladies qu'il est possible de dépister grâce au diagnostic prénatal.

La recherche de meilleurs traitements doit se poursuivre, même si la possibilité de diagnostic prénatal efficace existe.

La responsabilité

Il est du devoir du médecin de savoir ce qu'un praticien est censé connaître et de se conformer à des normes acceptables de soins. Les organismes provinciaux de réglementation professionnelle s'attendent que les médecins mettent leurs connaissances à jour. En fait, certains l'exigent. Ces obligations devraient s'étendre aux services se rapportant aux maladies génétiques et à la prédisposition à de telles maladies[105]. Autrement dit, les médecins devraient savoir reconnaître les indices de maladies génétiques chez les individus et dans les familles, intégrer de bonnes technologies de diagnostic et de traitement dans leurs pratiques et, au besoin, diriger les malades et leur famille vers des services génétiques spécialisés. Il faudrait, par exemple, indiquer aux sujets dont la famille est prédisposée au cancer du colon ou au cancer du sein les précautions à prendre pour réduire les risques, et guetter attentivement les premiers indices de la maladie.

Il est du devoir du médecin de savoir ce qu'un praticien est censé connaître et de se conformer à des normes acceptables de soins, même en génétique humaine.

Les questions que soulèvent le diagnostic prénatal et l'interruption de grossesse font ressortir les responsabilités des médecins et des parents. Les progrès des technologies de soins et de diagnostic prénatals imposent de plus lourdes obligations à tous les intéressés et les exposent à de plus grands risques de poursuites. Les responsabilités morales et légales des médecins et des

Les questions soulevées par le diagnostic prénatal font ressortir les responsabilités des médecins et des parents.

parents envers le fœtus sont des points qui soulèvent des débats passionnés et orageux.

Dans la plupart des cas, la loi ne reconnaît pas au fœtus les mêmes droits qu'à une personne[106]. Il semble donc que les désirs des parents et plus particulièrement ceux de la femme enceinte l'emportent en ce qui concerne les traitements et les soins *in utero*. Une femme n'a aucune obligation légale d'accepter un traitement *in utero*[107]. Cela ne veut pas dire que les parents n'aient aucune obligation morale. Une femme enceinte a l'obligation morale d'éviter de porter volontairement préjudice au fœtus, par exemple en évitant l'emploi de stupéfiants ou d'alcool. Par contre, elle n'a aucune obligation de mener le fœtus à terme ou d'interrompre sa grossesse si le fœtus est invalide. Dans ce cas comme dans d'autres, ce n'est pas l'application de la loi, mais l'éducation et la formulation d'un point de vue moral qui mèneront à un comportement responsable et humain. Il faudrait pouvoir éduquer et conseiller davantage les parents éventuels pour leur faire comprendre les effets de leur mode de vie et de leurs choix sur l'enfant à naître.

Les médecins doivent aviser leurs clients de l'existence de services de dépistage des porteurs et de diagnostic prénatal.

Il incombe aux médecins de donner aux parents des conseils sur la santé du fœtus et les risques qu'il court, sur les tests de diagnostic disponibles et leur fiabilité, de même que sur les dangers éventuels qu'ils présentent. Un médecin a le devoir de porter à la connaissance de ses clients la disponibilité de ces services, même si, pour des raisons techniques ou morales, il n'en approuve pas l'utilisation. Un médecin qui néglige d'informer les parents fait preuve d'irresponsabilité. Aux États-Unis, des parents ont intenté un procès pour «naissance injustifiée» à des médecins qui n'avaient pas détecté des anomalies fœtales ou qui ne les en avaient pas informés à temps pour qu'ils aient l'option d'interrompre la grossesse[108]. Toutefois, un enfant né avec de telles anomalies n'a aucun fondement juridique pour poursuivre ses parents ou les médecins pour «vie injustifiée». Les tribunaux considèrent que le droit de ne pas naître porterait atteinte à l'inviolabilité de la vie humaine[109].

Les parents peuvent également poursuivre un médecin qui a fait preuve de négligence ou d'erreur dans les tests qui leur sont administrés avant la conception, si celle-ci mène à la naissance d'un enfant handicapé[110]. Dans de tels cas, on commence maintenant à voir les tribunaux offrir une réparation à l'enfant, réparation basée sur la peine et la souffrance, plutôt que sur le droit de ne pas naître[111].

L'information

Les renseignements génétiques peuvent être préjudiciables comme ils peuvent être utiles.

Les informations que les technologies génétiques fournissent à propos des risques de maladie d'un individu peuvent être préjudiciables, comme elles peuvent être utiles. S'ils sont mal compris ou mal utilisés, les renseignements génétiques peuvent donner lieu à une discrimination injuste. Qui plus est, même s'ils sont utilisés de façon légitime, les renseignements génétiques peuvent porter préjudice aux individus atteints de certaines affections ou courant de grands risques de les contracter : ceux-ci pourraient, par exemple, se voir refuser un emploi ou une police d'assurance.

Il faut décider quelles sont les utilisations désirables et acceptables des renseignements sur les maladies génétiques ou la prédisposition à de telles maladies. Il faut également adopter des politiques et prendre des mesures pour restreindre l'accès à ces renseignements et empêcher qu'ils ne soient utilisés à

mauvais escient. D'autres politiques et mesures sont nécessaires pour aider les individus qui, d'une façon ou d'une autre, pourraient être désavantagés par ce que l'on sait de leur constitution génétique.

La consultation et l'éducation doivent aller de pair avec l'information génétique. La consultation aide les individus à composer avec leur prédisposition à la maladie. L'éducation aide à faire comprendre les incidences sociales de la prédisposition à la maladie et contribue à faire accepter les handicapés et à les appuyer.

Les renseignements génétiques ne doivent pas servir à établir ou à promouvoir des politiques racistes ou discriminatoires. Il est normal qu'il y ait des différences génétiques entre les individus tout comme entre les races et les populations. La génétique influence de nombreux aspects de la biologie et du comportement de l'être humain, mais il n'y a rien qui prouve l'«infériorité» ou la «supériorité» d'une race par rapport à une autre. Toutes les races possèdent un vaste éventail de capacités, mais les différences entre les individus d'une même race sont bien plus grandes que les différences entre les races. De plus, les traits de comportement sont manifestement le produit des influences du milieu et du patrimoine génétique[112]. La société devrait se donner pour objectif d'aider chacun à réaliser son plein potentiel.

Les renseignements génétiques ne doivent pas servir à promouvoir des politiques racistes ou discriminatoires.

Il faut, pour protéger les droits de l'individu, avoir recours à des lignes directrices et, au besoin, à des textes de loi. La *Charte des droits et libertés* et la législation provinciale sur les droits de la personne suffisent probablement à protéger les individus contre toute discrimination découlant de renseignements génétiques à leur égard[113].

Il faudrait, en priorité, examiner les utilisations actuelles et éventuelles des renseignements génétiques en vue de prévoir les problèmes possibles et d'adopter des politiques et mécanismes de contrôle. Parmi les points à considérer, mentionnons l'accès des compagnies d'assurances et des employeurs aux renseignements génétiques, les registres de maladies et les banques d'ADN.

Le respect de la vie privée

Tous les renseignements médicaux sur les personnes, y compris les renseignements génétiques, sont confidentiels. Dans le modèle médical classique, le client est bien évidemment l'individu qui manifeste les symptômes de la maladie, et c'est dans l'intérêt de cette personne que le médecin doit agir. Il arrive souvent, cependant, que le diagnostic génétique d'un individu fournisse des données qui pourraient être utiles à d'autres membres de la même famille, puisque ces gens ont en commun certaines caractéristiques génétiques. Un conflit risque néanmoins de surgir en pareil cas.

La divulgation de renseignements personnels susceptibles d'être utiles à d'autres membres de la famille risque d'occasionner des conflits relatifs à leur confidentialité.

Grâce à la consultation et à la sensibilisation du public en matière de diversité génétique, il devrait être possible de réduire graduellement le nombre de personnes qui se refusent à partager ce genre de renseignements. Toutefois, si un individu persiste à refuser de divulguer des renseignements susceptibles d'avoir une influence considérable sur les choix des autres membres de sa famille en matière de soins de santé ou de reproduction, le médecin peut, dans certains cas, communiquer les renseignements pertinents sans le consentement de l'individu :

Encadré 22
La divulgation intégrale de renseignements délicats

Les tests génétiques peuvent faire ressortir des renseignements qui risquent de faire psychologiquement tort au malade ou à sa famille. Faut-il toujours tout dire au malade? Pour en décider, il faut peser, d'une part, le devoir qu'a le médecin de dire la vérité (et le droit qu'a le malade de la connaître) et, d'autre part, son devoir de ne pas causer de tort. Les exemples suivants, tirés d'une enquête internationale, illustrent comment les généticiens médicaux en général et les généticiens canadiens en particulier traitent de ces questions.

Premier problème :
Les examens génétiques révèlent quel parent porte une anomalie (translocation réciproque) qui a causé la trisomie 21 chez un enfant. La divulgation de cette information pourrait permettre au couple et au reste de la famille de faire des choix en matière de reproduction en vue d'empêcher la naissance d'un autre enfant atteint de trisomie 21. Par contre, elle risque de susciter un sentiment de culpabilité chez le parent porteur et peut-être de compromettre le mariage.

Que feraient les généticiens?
Cinquante-quatre pour cent des généticiens qui ont répondu au sondage (60 p. 100 au Canada) indiqueraient aux parents lequel des deux est le porteur. Quarante-trois pour cent (40 p. 100 au Canada) leur diraient que cette information existe et leur laisseraient le choix d'en prendre connaissance ou non.

Deuxième problème :
Une femme infertile subit des examens qui révèlent qu'elle a une constitution génétique mâle (XY). Lui dire la vérité risque de porter atteinte à l'image qu'elle a d'elle-même, mais éliminerait toute incertitude à propos de l'infertilité.

Que feraient les généticiens?
Cinquante-et-un pour cent des généticiens qui ont répondu (68 p. 100 au Canada) diraient toute la vérité à la femme. Les autres répondants canadiens (32 p. 100) ne lui diraient pas toute la vérité mais lui donneraient une explication pour son infertilité.

Troisième problème :
Pendant l'évaluation d'un enfant souffrant d'une maladie récessive autosomique à des fins d'orientation génétique, on découvre que le mari n'est pas le père biologique de l'enfant.

Que feraient les généticiens?
Quatre-vingt-seize pour cent des généticiens qui ont répondu (même pourcentage au Canada) estiment qu'il est plus important de respecter la vie privée de la mère que de divulguer la véritable paternité. Quatre-vingt-un pour cent (87 p. 100 au Canada) en informeraient la mère en privé. La principale raison donnée pour ne pas informer le mari est la «préservation de l'unité familiale».

Quatrième problème :
Des analyses répétées de l'alpha-fœto-protéine (AFP) du sérum maternel indiquent des valeurs inférieures à la norme. Certaines études ont établi un lien entre de faibles valeurs d'AFP et la trisomie 21, mais les généticiens ne sont pas tous d'accord sur l'interprétation de faibles valeurs d'AFP.

Que feraient les généticiens?
Quatre-vingt-deux pour cent des généticiens qui ont répondu (94 p. 100 au Canada) indiqueraient à la patiente que les généticiens ne s'entendent pas à ce sujet, mais qu'il existe une possibilité de trisomie 21. Ils discuteraient avec elle de l'anomalie génétique, de la possibilité de diagnostic prénatal et des risques inhérents, et lui laisseraient la décision d'avoir ou non recours au diagnostic prénatal.

Pour que puisse être rompu le secret professionnel qui marque les rapports entre le praticien et son malade ou client, il faut que plusieurs conditions soient remplies :
1) malgré des efforts raisonnables, le praticien n'a pu amener le client à consentir volontairement à la divulgation de renseignements; 2) il est fort probable que le maintien du secret aura des conséquences indésirables, mais que les renseignements divulgués serviront à éviter ces conséquences; 3) le tort que subiraient des individus identifiables serait grave; et 4) les précautions voulues sont prises pour que ne soient divulgués que les renseignements génétiques nécessaires au diagnostic ou au traitement de la maladie en question.[114]

Le sceau de la confidentialité peut être brisé dans certains cas.

Il serait bon d'intégrer ces principes aux pratiques médicales canadiennes.

La divulgation intégrale

La divulgation intégrale des renseignements médicaux au malade est un objectif légitime. Une enquête internationale portant sur cette question et sur d'autres problèmes relatifs à la consultation a cependant fait ressortir la complexité du sujet. Réalisée auprès de spécialistes en génétique médicale, cette enquête a également démontré qu'il existe des différences d'opinions tant entre les conseillers qu'entre les cultures (voir l'encadré 22). Un grand nombre de généticiens pensent qu'il y a des cas où il est préférable de ne communiquer que les renseignements requis pour garantir au malade les avantages médicaux voulus, plutôt que de dire toute la vérité.

Bien que légitime, la divulgation intégrale de renseignements médicaux au malade n'est pas toujours la solution indiquée.

Avant de procéder aux tests génétiques, on devrait indiquer aux individus et aux familles que ces tests peuvent révéler que le père supposé de l'enfant n'est pas en fait son père naturel, ou dévoiler la présence d'affections ou de prédispositions à la maladie qui n'ont aucun rapport avec l'objectif visé par l'examen. Après en avoir discuté, il faudrait convenir à l'avance si ces renseignements doivent être communiqués ou non à l'individu et à sa famille.

Les banques d'ADN et les registres

Les banques d'ADN et les registres de maladies revêtiront une grande importance dans les décennies à venir. Le matériel génétique mis en banque peut servir à une multitude de recherches et de diagnostics : stockage en attendant des progrès technologiques, analyse de corrélation, diagnostic génétique, reprise des tests à l'aide de nouvelles technologies et partage de matériel génétique avec d'autres centres de génétique.

Les banques et les registres génétiques facilitent la prestation des services et font progresser la recherche.

Il faudrait favoriser la constitution de banques d'ADN et de registres de maladies, mais il est essentiel de respecter certains protocoles pour s'assurer que l'intéressé a donné son consentement, que sa vie privée est respectée, qu'il comprend les utilisations possibles du matériel mis en banque et qu'il précise les utilisations pour lesquelles il donne son consentement[115]. Il doit être indiqué bien clairement que chaque individu décide de l'ampleur de sa participation et qu'il peut refuser certaines formes de participation, sinon toutes, sans compromettre son accès futur à de meilleurs diagnostics et traitements cliniques. Des modalités judicieuses ont été établies pour les banques d'ADN[116].

Il faut mettre en place des mécanismes permettant de garantir la confidentialité des renseignements.

Encadré 23
Une rétrospective de l'eugénisme au Canada

Au début du siècle, les eugénistes canadiens croyaient qu'il fallait protéger le pays contre la dégénérescence raciale (physique et mentale) de sa population. Ils essayèrent donc d'influencer les politiques et la législation afin de contrôler la reproduction chez les «inaptes» et de restreindre l'immigration.

Le contrôle de la reproduction

1912 L'Assemblée législative de l'Ontario est saisie d'un projet de loi visant à permettre la stérilisation des pensionnaires d'un asile déclarés inaptes au mariage et à la reproduction. Faute d'appui de la part du public, le projet de loi est retiré.

1917 Le gouvernement de l'Ontario met sur pied une commission royale d'enquête sur le soin et le contrôle des débiles mentaux et des faibles d'esprit. Dans son rapport, publié en 1917, la Commission recommande entre autres d'interdire le mariage dans certains cas. La Première Guerre mondiale fait oublier les conclusions de ce rapport.

1925 Le gouvernement de la Colombie-Britannique établit une commission royale d'enquête sur l'hygiène mentale. Dans son rapport final, en 1928, la Commission recommande la stérilisation facultative, faisant valoir que cela empêcherait les débiles mentaux de transmettre leur infirmité à leurs enfants. Aucune suite immédiate n'est donnée aux recommandations de la Commission, qui servent néanmoins de base à un texte de loi subséquent.

1928 Le gouvernement des Fermiers unis de l'Alberta adopte la *Sexual Sterilization Act*, avec le plein appui d'organisations comme les United Farm Women of Alberta, l'Ordre impérial des filles de l'Empire et la Women's Christian Temperance Union. En vertu de cette loi, les pensionnaires d'asiles pour malades mentaux peuvent être stérilisés avec l'approbation d'un comité d'eugénisme et leur consentement ou celui d'un tuteur. En 1937, le consentement cesse d'être exigé.

1929 En Ontario, une Commission royale d'enquête sur le bien-être public recommande l'adoption d'une politique de stérilisation obligatoire en vue de réduire le nombre de débiles mentaux. Encore une fois, les recommandations ne sont pas adoptées par le gouvernement.

1933 Le gouvernement conservateur de la Colombie-Britannique adopte la *Sexual Sterilisation Act* sans trop d'opposition. Pour obtenir la stérilisation d'un patient, les directeurs des institutions concernées doivent s'adresser à un comité d'eugénisme. La Loi vise les personnes susceptibles de procréer ou de porter des enfants qui, du fait de l'hérédité, risqueraient de souffrir d'une maladie ou d'une déficience mentale grave. Si la personne en cause est jugée capable, son consentement est exigé, sinon le consentement du conjoint, du tuteur ou du secrétaire de la province suffit.

1938 La Commission royale d'enquête de l'Ontario sur l'application de la *Mental Health Act* recommande une politique de stérilisation. Une fois de plus, le gouvernement de l'Ontario refuse d'agir, en partie sous l'effet de l'opposition personnelle du sous-ministre de la Santé et en partie parce que la minorité catholique de la province s'oppose à la stérilisation.

1972 En Alberta et en Colombie-Britannique, les lois sur la stérilisation sont abrogées.

(suite page 86)

Les droits de propriété

La valeur commerciale potentielle de l'ADN et des produits dérivés des tissus humains a suscité des débats (ainsi que des procès, aux États-Unis) à propos du droit que détient l'individu de partager les bénéfices découlant de l'utilisation de ses tissus[117]. Faut-il considérer les gènes et le matériel génétique comme un «bien»? Quels sont les droits de la personne dont provient le matériel en question?

Il n'est pas certain que le matériel génétique soit considéré comme un bien personnel par la loi canadienne. La gamme complète des questions morales et des mécanismes offerts par la loi mérite d'être examinée de près. Par exemple, même si le matériel génétique était considéré comme un bien, le droit du donneur à une part quelconque des bénéfices commerciaux pourrait se limiter à la valeur des tissus au moment de leur extraction (c'est-à-dire à leur valeur avant toute recherche ou toute transformation en produit commercial final). Il serait extrêmement difficile de calculer cette valeur.

Que le matériel génétique d'un individu soit ou non son «bien personnel», il ne doit pas être vendu.

Ce débat ne doit pas faire perdre de vue qu'au Canada, le don médical est un acte gratuit. Si l'on étend ce principe à la génétique, cela veut dire que le matériel génétique ne peut être vendu et que les donneurs ne peuvent avoir aucun intérêt commercial dans les produits mis au point à partir de leurs tissus. Toutefois, il importe que l'individu ait le pouvoir de décider à quelles fins seront utilisés ses tissus, que ce soit pour la recherche, la mise au point de produits commerciaux, ou toute autre fin. Il faut obtenir son consentement avant d'effectuer des recherches à l'aide du matériel génétique, même s'il s'agit de tissus extraits à des fins de diagnostic ou de thérapie et que l'on peut considérer comme «abandonnés».

Dans tous les cas, cependant, l'individu doit rester maître de l'usage qui en est fait.

L'eugénisme

Il existe plusieurs définitions de l'eugénisme :

- «Ensemble de méthodes qui visent à améliorer le patrimoine génétique de familles, de populations ou de l'humanité en entravant la reproduction des gènes considérés comme désavantageux *(eugénisme négatif)* ou en promouvant la reproduction des gènes considérés comme bénéfiques *(eugénisme positif)*.[118]»
- «Discipline ayant pour objet la recherche et la mise en œuvre de méthodes propres à améliorer la qualité des populations, notamment par le jeu de l'hérédité. Elle a été créée par Galton.[119]»
- «Stratégie visant à diriger l'évolution humaine à l'aide de programmes ayant pour objet de favoriser la transmission de caractères "désirables" et d'entraver la transmission de caractères "indésirables".[120]» (Traduction.)
- «Tout effort visant à s'ingérer dans les choix de procréation des individus en vue d'atteindre un but social.[121]» (Traduction.)

L'eugénisme a été pratiqué sur les populations au XX^e^ siècle, non seulement en Allemagne sous le régime nazi, mais de façons différentes et à des degrés divers dans de nombreux pays, dont le Canada[122]. Dans ce pays, l'eugénisme a pris la forme de la stérilisation des sujets «inaptes» et de certaines politiques et pratiques d'immigration (voir l'encadré 23). Ces pratiques officielles n'ont plus cours. Elles devaient leur existence à une combinaison de facteurs : principes

L'eugénisme a été pratiqué dans de nombreux pays, dont le Canada...

Encadré 23 (suite)

Conséquences

Entre 1928 et 1971, 2 822 stérilisations ont été approuvées en Alberta. Bien que la Colombie-Britannique n'ait pas tenu de relevés, on estime que quelques centaines de malades mentaux et de débiles mentaux ont été stérilisés. Alors qu'aucune loi ne l'autorisait, en Ontario aussi des arriérés mentaux ont été stérilisés. Il ne fait aucun doute que la stérilisation visait certains groupes plus que d'autres. À titre d'exemple, pendant les dernières années de l'application de la loi en Alberta, plus de 25 p. 100 des personnes stérilisées étaient des Indiens ou des Métis, alors que ces groupes ne constituaient que 2,5 p. 100 de la population de l'Alberta. Rien n'indique que la stérilisation ait eu le moindre effet sur la fréquence globale de la «déficience» mentale.

Les restrictions à l'immigration

1869 La première loi fédérale sur l'immigration interdit l'entrée des «fous» et des «idiots».

1901 Des inspections médicales sont instituées aux frontières du Canada.

1910 Une nouvelle *Loi sur l'immigration* définit trois grandes catégories d'immigrants indésirables : les débiles mentaux (y compris les épileptiques, les idiots, les faibles d'esprit, les imbéciles et les fous); les infirmes physiques (y compris les muets et les aveugles); et les personnes souffrant d'une maladie «répugnante» ou jugées poser un risque à l'hygiène publique.

1928 Le ministère de l'Immigration emploie alors 28 examinateurs médicaux en Grande-Bretagne et en Europe pour trier les immigrants en vue d'éliminer les indésirables.

1928 Un comité fédéral spécial sur l'agriculture et la colonisation présente un rapport préconisant un contrôle plus strict de l'immigration. Les «déficiences héréditaires» des groupes d'immigrants comptent parmi les points discutés avant la rédaction du rapport. Un contrôle plus strict de l'immigration est par la suite adopté, mais il résulte davantage de la crise économique que de préoccupations eugéniques.

Conséquences

Dans les années 20, quelque 10 000 candidats à l'immigration se sont vu refuser l'entrée au Canada pour des raisons de santé.

scientifiques douteux; mésusage de la science à des fins d'objectifs sociaux; dédain pour les droits fondamentaux de la personne et les principes de morale.

Les abus du passé expliquent en partie la réticence du public et des politiciens à aborder les questions de génétique et d'eugénisme. Toutefois, aujourd'hui au Canada, les spécialistes en génétique médicale s'intéressent clairement aux besoins des individus et des familles et ne se soucient pas en premier lieu de l'effet que les choix des parents en matière de reproduction peuvent avoir sur la société, et encore moins sur l'espèce humaine. Ainsi donc :

... mais de nos jours, la génétique médicale se concentre sur les besoins des individus et des familles.

> Les spécialistes en génétique médicale du Canada et d'autres pays peuvent, à juste titre, rejeter avec véhémence tout [...] lien entre leurs travaux et les programmes répréhensibles d'eugénisme des années 30 et 40. [...] Le rejet véhément des accusations d'eugénisme ne suffira peut-être pas au cours des dix prochaines années, à mesure qu'augmentera l'efficacité des technologies de diagnostic. Les spécialistes en génétique médicale et d'autres devront peut-être se livrer plus explicitement que jamais auparavant à une réflexion méthodologique et interdisciplinaire sur l'histoire de la génétique et sur la route que suivra la génétique dans une société en évolution.[123] (Traduction.)

Le Conseil des sciences tient à faire ressortir les points suivants :

- Le recours aux technologies génétiques doit être facultatif; celles-ci ne doivent pas servir à faire de l'eugénisme.
- Les individus qui ne veulent pas ou ne peuvent pas avoir recours aux services disponibles de prévention, d'évitement ou de traitement des maladies génétiques doivent avoir accès à d'autres services médicaux.
- Les services génétiques et les autres services médicaux doivent être financés par l'État, si l'on désire éviter des injustices sociales et économiques. Si, par exemple, des services médicaux publics ne sont pas disponibles pour les enfants handicapés, les familles à revenu modeste auront des raisons financières implicites d'éviter la naissance de tels enfants en ayant recours au diagnostic prénatal et à l'interruption de grossesse.
- Nous devons veiller à ce que la disponibilité des services génétiques ne réduise en rien notre acceptation des handicapés.

Les technologies génétiques ne devraient pas servir à faire de l'eugénisme.

Les applications non médicales

Les technologies génétiques sont utilisées à d'autres fins que les soins de santé. Nous examinerons ci-dessous deux applications importantes : les tests utilisés par les employeurs et les compagnies d'assurances. Parmi les autres emplois non médicaux possibles, mentionnons la sélection du sexe des enfants[124], la recherche de la parenté ou de la paternité à des fins légales ou pour l'immigration[125], les enquêtes de médecine légale[126], la mise au point d'agents susceptibles de servir à la guerre biologique (y compris celle d'agents efficaces sur certains groupes ethniques)[127], et l'examen de candidats à l'immigration pour le dépistage de maladies ou de prédispositions qui risquent d'imposer un fardeau au système de santé.

Les enquêtes de médecine légale et la guerre biologique comptent parmi les applications non médicales des technologies génétiques.

Pour éviter tout emploi indésirable, il faudrait s'assurer que toutes les applications proposées font l'objet d'une évaluation technique et morale et qu'elles sont assujetties aux politiques et aux mécanismes de réglementation qui s'imposent.

Dans le domaine de l'emploi

Le dépistage des employés consiste à faire subir des tests aux candidats à un emploi pour établir s'ils ont des prédispositions à une maladie du travail. La surveillance génétique consiste à faire subir des tests périodiques aux employés pour détecter tout problème génétique découlant de l'exposition à des mutagènes du milieu de travail[128].

Les programmes de dépistage et de surveillance génétiques peuvent être bénéfiques ou préjudiciables aux employés.

S'ils servent à créer un milieu de travail plus sain ou à affecter à des postes moins dangereux les employés aux prédispositions marquées, les programmes de dépistage ou de surveillance génétique peuvent être bénéfiques. Par contre, s'ils servent à exclure ou à renvoyer d'un poste un individu alors qu'il n'existe aucun rapport entre les risques de maladie en question et les conditions ou les exigences de travail, ces programmes pourraient être considérés comme discriminatoires et enfreindre le droit de l'employé à la sécurité, à l'intégrité et à la vie privée[129].

Les applications du dépistage génétique dans le domaine de l'emploi restent limitées, mais les employeurs s'y intéressent de près.

Le dépistage génétique des employés se pratique aux États-Unis depuis plus de vingt ans. Bien que d'application peu fréquente, cette technique intéresse fort les employeurs[130]. Elle a cependant donné lieu à des abus, et les risques de certaines affections ont été mal compris. Dans de nombreux cas, par exemple, des porteurs du gène de l'anémie falciforme ont, par erreur, été traités comme s'ils avaient en fait la maladie et se sont vu refuser des emplois[131].

La législation sur l'emploi de même que la protection légale et constitutionnelle des droits individuels ont une certaine portée.

Au Canada, la législation sur l'emploi de même que la protection légale et constitutionnelle des droits individuels ont une certaine portée sur le dépistage et la surveillance génétiques des employés[132]. Voici d'ailleurs quelques points particulièrement pertinents à cet égard.

- Un employeur est autorisé à évaluer les compétences, la formation et l'état de santé d'un candidat pour un poste donné. Sauf dans le cas d'emplois mettant en cause la sécurité du public (par exemple, pilote de ligne), on ne considère pas que l'employeur a le devoir d'établir si le candidat est, dans l'ensemble, médicalement apte à l'emploi[133].

- Les lois fédérales et provinciales sur l'hygiène et la sécurité professionnelles imposent aux employeurs le devoir de garantir l'hygiène et la sécurité de leurs employés au travail. Cette responsabilité permet aux employeurs de mettre en place des programmes de dépistage et de surveillance génétiques et elles les y oblige même peut-être[134].

Le dépistage génétique ne doit pas se substituer à l'amélioration du milieu de travail.

- Le refus d'embaucher des candidats prédisposés à une maladie génétique ou l'affectation, à d'autres postes, des employés dans cette situation ne saurait se substituer à l'amélioration du milieu de travail[135].

- Un employeur peut imposer des tests de sélection «raisonnables» aux candidats à un poste, pourvu que ces tests soient scientifiquement valables et fiables, et qu'ils se rapportent à l'emploi en question. Libre alors au candidat de se soumettre à ces tests ou de retirer sa candidature. Les droits des employés déjà en poste, en ce qui concerne le dépistage et la surveillance génétiques, sont visés par le droit contractuel et sont plus complexes[136]. Toutes ces questions seront probablement portées devant les tribunaux canadiens d'ici une dizaine d'années.

- Refuser un emploi à un individu prédisposé à une maladie génétique peut être assimilé à une forme de discrimination fondée sur un handicap ou une invalidité. Ce refus peut toutefois être admis si l'employeur peut faire la preuve que l'intéressé est (ou risque d'être) incapable de satisfaire à une part substantielle des exigences du poste en raison de sa prédisposition, ou s'il peut démontrer que cette prédisposition entraîne un degré inacceptable de risque pour l'employé, les autres employés ou le public[137]. On n'a pas encore déterminé quels genres de risques sont inacceptables et quels genres de preuves il faudra produire.

La prédisposition génétique à une maladie ne justifie pas nécessairement l'exclusion d'un emploi.

- Dans certaines provinces, les employeurs sont tenus d'offrir un autre emploi moins dangereux, à rémunération équivalente, aux employés prédisposés à une maladie génétique.

- Enfin, il ne faut pas oublier que chaque être humain porte en lui une forme quelconque de prédisposition génétique à la maladie. Toutefois, cette prédisposition peut ne jamais donner lieu à une maladie.

Tout cela montre qu'il est nécessaire de déterminer de quelle façon le dépistage et la surveillance génétiques devraient être utilisés dans le milieu de travail au Canada. Il faudra veiller ensuite à ce que des lois appropriées soient adoptées.

Dans le domaine de l'assurance-vie et de l'assurance-invalidité

L'application de technologies de diagnostic génétique fiables a des implications pour le secteur de l'assurance-vie et de l'assurance-invalidité, ainsi que pour la population canadienne[138]. À l'heure actuelle, les gouvernements provinciaux fournissent une pension d'invalidité à tous les Canadiens qui remplissent les conditions nécessaires. De plus, de nombreux Canadiens ont une police d'assurance-vie ou d'assurance-invalidité de groupe ou individuelle offerte par des entreprises privées ou des coopératives. L'achat d'une assurance-vie ou d'une assurance-invalidité n'est pas obligatoire et le droit d'acheter une telle assurance n'est pas garanti. Une police d'assurance est un contrat et repose sur la bonne foi de l'assureur et de l'assuré.

L'application des technologies génétiques au système actuel d'achat individuel de polices d'assurance-vie et d'assurance-invalidité permettrait à une compagnie d'assurances d'établir des primes qui correspondent réalistement aux risques; elle leur permettrait aussi de détecter et d'éviter d'assurer les individus qui présentent un trop grand risque. Ce genre de système favoriserait les individus qui reçoivent un bilan de santé génétique relativement bon. Toutefois, plus les technologies de diagnostic deviendront disponibles, plus on verra augmenter le nombre de personnes incapables de se faire assurer ou, du moins, pénalisées en raison de leur constitution biologique.

Le recours au dépistage génétique par les compagnies d'assurances risque de faire augmenter le nombre d'individus considérés comme non assurables.

Les compagnies d'assurances aimeraient pouvoir déceler les individus présentant des risques élevés, mais l'application des technologies de dépistage génétique est pour le moment trop compliquée et trop coûteuse pour avoir des effets importants sur le secteur des assurances. Malgré tout, certains individus qui possèdent des renseignements précis sur leur bilan de santé génétique risquent d'être pénalisés.

Il faut examiner comment donner à ces individus accès à l'assurance-vie et à l'assurance invalidité.

Il est donc opportun d'examiner les questions d'assurances et les options possibles. L'achat de polices d'assurance-vie et d'assurance-invalidité est-il un «droit» et, si oui, qu'est-ce que chacun a le droit d'acheter? Quels renseignements médicaux les compagnies d'assurances devraient-elles avoir le droit de demander? Que peut-on faire pour assurer les personnes présentant un risque élevé? Les options comprennent une forme d'assurance qui répartit les risques et les frais sur toute la population; la constitution de groupements pour l'assurance de personnes à risques élevés; ou une forme quelconque d'assurance de base et à prime uniforme, qui serait accessible à tous, avec l'option d'acheter une assurance complémentaire à condition de fournir des renseignements génétiques.

Les représentants du secteur de l'assurance-vie et de l'assurance-invalidité, les groupes de consommateurs et les organismes gouvernementaux compétents devraient envisager de procéder ensemble à une étude de ces questions pour examiner les implications des nouvelles connaissances et technologies génétiques sur l'assurance-vie et l'assurance-invalidité.

6.
L'ENSEIGNEMENT ET LA SENSIBILISATION

Tant que le savoir et les technologies génétiques ne seront pas convenablement intégrés à notre système de soins de santé, les Canadiens ne pourront tirer pleinement parti des possibilités de prévention et de traitement des maladies. Pour pouvoir profiter au maximum des technologies génétiques et éviter qu'elles ne soient utilisées à mauvais escient, le public, les professionnels de la santé et les décideurs des politiques de santé doivent être sensibilisés aux possibilités offertes par les technologies et services génétiques. Cette sensibilisation doit s'appuyer sur de bons programmes d'enseignement scientifique et sur un débat public complet à propos des questions en jeu.

Il faut sensibiliser davantage les Canadiens aux possibilités offertes par les technologies et services génétiques.

La majorité des Canadiens d'âge adulte n'ont pas été suffisamment préparés à aborder les questions ayant des incidences sur la santé et le système de soins. Bien que, dans l'ensemble, les Canadiens s'intéressent de près aux questions sanitaires, la plupart ne connaissent pas les rudiments de la biologie et des sciences de la santé et ne comprennent guère les mécanismes biologiques qui minent leur santé et les facteurs précis qui la compromettent. Aussi doivent-ils se fier aux renseignements et aux conseils que leur donnent les professionnels de la santé. Cette ignorance a ses inconvénients. D'un côté, nous fondons des espoirs peu réalistes sur les technologies médicales curatives; d'un autre côté, nous sommes irrités d'avoir à nous en remettre à un système de soins de santé fortement axé sur la technologie et qui nous semble devenir de plus en plus impersonnel.

La plupart des Canadiens ne possèdent pas les rudiments de la biologie et des sciences de la santé.

Il revient à chaque Canadien d'acquérir les rudiments dont il a besoin pour mieux comprendre et mieux gérer sa santé et pour prendre part au débat sur l'orientation future du système des soins médicaux. Ce n'est qu'à cette condition que les utilisateurs et les fournisseurs de soins de santé deviendront de véritables partenaires. À cette fin, il faudra mieux éduquer le public dans le domaine de l'hygiène et des soins de santé. Il devient en effet de plus en plus difficile de comprendre les facteurs déterminants de la santé sans connaître la génétique et sans avoir conscience de la diversité génétique.

Chaque Canadien doit mieux comprendre et mieux gérer sa santé.

Pour qu'on puisse traiter convenablement des questions génétiques, l'enseignement doit commencer à l'école primaire et se poursuivre au secondaire, à l'université, ainsi que dans les programmes destinés aux professionnels de la santé. Mais les efforts d'éducation ne doivent pas s'arrêter là; ils doivent également viser le public en général et les professionnels de la santé qui ont déjà terminé leurs études.

L'enseignement doit commencer à l'école élémentaire et se poursuivre toute la vie.

L'enseignement primaire et secondaire

À la fin de leurs études secondaires, tous les Canadiens devraient être en mesure de comprendre les principaux facteurs qui influencent la santé : la biologie humaine (y compris la génétique), le milieu, le mode de vie et les soins de santé. Ces connaissances devraient les aider à rester en bonne santé et à comprendre l'évolution des sciences et des technologies de la santé à laquelle ils assisteront au cours de leur vie. Actuellement, la plupart des Canadiens quittent le système scolaire sans avoir acquis ces connaissances. Ce problème fait partie d'un problème plus vaste qui a déjà fait l'objet d'un rapport du Conseil des sciences : les lacunes du système d'éducation au Canada dans le domaine des sciences[139].

Malgré des progrès dans l'enseignement des sciences de la santé, des problèmes subsistent.

L'ambiance s'améliore pourtant dans l'enseignement des sciences et de l'hygiène. De nos jours, dans l'enseignement scientifique, on tend à mettre l'accent sur les applications pratiques des sciences et sur le rôle des sciences dans la vie quotidienne. On porte ainsi attention au contexte social des sciences, et non seulement aux connaissances et aux aptitudes scientifiques[140]. Les applications médicales et sociales des sciences et des technologies génétiques font logiquement partie de cette conception de l'enseignement.

Les questions de sciences et de santé sont généralement mal intégrées dans nos écoles.

Toutefois, l'enseignement de la génétique se heurte encore à des problèmes. Bien que la recherche moderne décloisonne des disciplines jusqu'à présent distinctes, les sciences de la santé et les questions connexes tendent à demeurer mal intégrées dans nos écoles. Il n'est pas rare, par exemple, que la biologie et l'hygiène s'enseignent séparément. Bien souvent, on néglige d'établir des liens entre les faits et les principes scientifiques, la santé humaine, les technologies relatives aux soins de santé, leurs applications, et les questions sociales connexes.

Par ailleurs, l'élaboration d'un bon programme d'études pose certains problèmes, tout comme l'enseignement, du reste[141]. Considérons par exemple l'enseignement de la génétique dans le contexte

La génétique peut être examinée en fonction des programmes d'études envisagé, prévu, enseigné et appris.

- du programme *envisagé*, c'est-à-dire du programme-cadre imposé par les ministères provinciaux de l'Éducation;
- du programme *prévu*, c'est-à-dire des programmes et des plans de cours établis par la commission ou le conseil scolaire, l'école ou le professeur;
- du programme *enseigné*, c'est-à-dire de la matière présentée en classe et dans les cahiers d'exercices;
- du programme *appris*, c'est-à-dire des acquis scolaires, sur le plan intellectuel et pratique.

Jusqu'à la neuvième année, les programmes d'études en hygiène et en sciences comprennent peu de génétique humaine.

Jusqu'à la neuvième année, les programmes d'études en hygiène et en sciences ont peu à offrir, à l'heure actuelle, en ce qui a trait à la génétique humaine ou aux rapports entre les gènes et la santé. Par contre, dans les classes supérieures, les nouveaux programmes de biologie commencent à tenir compte des progrès de la génétique, mais un grand nombre d'élèves quittent l'école avant la dixième année ou choisissent de ne pas faire de biologie. En fait, moins du quart des jeunes de 15 à 19 ans suivent des cours de biologie[142]. C'est dire que la majorité des élèves n'apprennent à peu près rien de l'influence qu'exercent les gènes sur la santé et la maladie.

Le savoir génétique et les questions connexes relatives à la santé évoluent si rapidement que les programmes qui n'ont pas été mis à jour n'en donnent pas une image exacte.

Dans l'ensemble, les objectifs des programmes provinciaux ou des programmes-cadres des commissions ou conseils scolaires ne tiennent pas compte d'importantes découvertes sur le rôle de la génétique humaine dans la santé. En théorie, les programmes d'études doivent être mis à jour tous les cinq à huit ans. Dans les faits, cet intervalle est plutôt de quinze ans. Le plus ancien programme de biologie encore en usage — celui de la Saskatchewan — remonte à 1971; il est cependant en cours de révision. Le plus récent — celui de l'Ontario — a été établi en 1987. Le savoir génétique et les questions connexes relatives aux soins de santé évoluent si rapidement que les programmes d'études qui n'ont pas été mis à jour récemment ne sauraient en présenter une image exacte.

Dans le cas des cours supérieurs de biologie, les programmes-cadres actuels englobent généralement les aspects théoriques de la génétique, comme les lois de Mendel, la mitose, la méiose, la synthèse des protéines et la réplication de

l'ADN. Les programmes d'études traitent rarement du concept de la prédisposition génétique à la maladie, de certaines applications du savoir génétique (comme dans le dépistage ou la consultation), ou encore des questions morales et sociales que soulève la génétique. Il existe néanmoins des exceptions. Ainsi, l'Ontario et le Manitoba ont des programmes d'études supérieures en biologie qui, en plus d'être excellents du point de vue de la teneur scientifique, traitent des conséquences pour la santé et des applications médicales. Dans ces deux provinces, des généticiens médicaux ont d'ailleurs participé à l'élaboration du programme.

Même quand les aspects médicaux de la génétique figurent dans le programme-cadre, les sujets peuvent ne pas être compris dans le programme prévu ou dans le programme enseigné. La préparation des cours se heurte au manque de manuels (notamment de manuels canadiens) et de matériel didactique satisfaisant. Étant donné l'étroitesse du marché canadien des manuels scolaires, les éditeurs ont tendance à réagir lentement aux changements survenus au niveau des connaissances et des points de vue. Il se peut que les nouveaux programmes de biologie de l'Ontario et du Manitoba donnent lieu à la publication de manuels de biologie canadiens qui traitent comme il convient des questions génétiques. Le manque de manuels et de matériel didactique est d'autant plus déplorable que le savoir génétique et les questions qu'il soulève sont relativement nouveaux et qu'il est peu probable que les enseignants aient reçu une formation systématique dans ce domaine.

Le manque de manuels et de matériel didactique en génétique est particulièrement déplorable.

Les professeurs de biologie indiquent qu'ils ne traitent pas habituellement dans leurs cours des aspects médicaux et sociaux de la génétique parce qu'ils n'ont pas les informations et les ressources nécessaires pour le faire[143]. Toutefois, les enseignants s'intéressent à ces questions et il semble qu'il en soit de même également pour les élèves[144]. Il convient de noter que d'excellents cours sont dispensés dans des régions où les centres locaux de génétique médicale fournissent aux enseignants des ressources pédagogiques et des programmes de perfectionnement. Des contacts plus fréquents entre enseignants et généticiens médicaux faciliteraient cependant l'intégration de la génétique aux programmes prévus et enseignés[145].

En général, les enseignants n'ont ni les connaissances ni les ressources voulues pour traiter du sujet.

Des contacts plus fréquents entre enseignants et généticiens médicaux faciliteraient l'intégration de la génétique aux programmes d'études.

Pour que tous les élèves reçoivent la formation requise, il faut que l'enseignement des rudiments de la biologie humaine, de la génétique et de la santé commence à l'école primaire et fasse partie du programme de base au premier cycle du secondaire. Les cours devraient intégrer les aspects scientifiques et médicaux de la génétique; il faudrait également aborder avec les élèves les choix sociaux et moraux qui découlent des applications de la génétique au domaine de la santé[146].

L'enseignement relève des provinces, mais, vu la rapidité des progrès scientifiques, on risque de sacrifier efficacité et rapidité si on laisse chaque province mettre ses programmes à jour séparément. Les enseignants et les étudiants auraient tout à gagner si l'on confiait à un organisme national comme la National Association for School Health le soin d'élaborer des programmes-cadres à jour en biologie et en hygiène que chaque province pourrait ensuite adapter. Les programmes d'études continueraient de relever de la compétence des provinces, mais l'organisme central pourrait servir de centre de ressources et obtenir le concours d'experts compétents dans le domaine de la santé pour préparer les cours, produire le matériel didactique et offrir des séances de perfectionnement. Le Collège canadien des généticiens médicaux pourrait en outre donner à cet organisme central des conseils en matière de programmes.

Un centre national de ressources pourrait fournir aux provinces des programmes-cadres et du matériel didactique.

L'enseignement universitaire

L'enseignement de la génétique humaine aux étudiants du premier cycle améliorerait le niveau de connaissances générales de tous les étudiants en sciences.

S'ils sont exposés aux concepts de la biologie moléculaire et de la génétique humaine dans leurs études de premier cycle, il est possible que les diplômés en sciences soient plus nombreux à s'orienter vers une carrière ou un domaine de recherche dans une spécialité connexe. Ces concepts pourraient aussi être utiles au personnel de la santé, aux professeurs de sciences et aux entrepreneurs en biotechnologie.

Les directeurs des départements de biologie devraient réévaluer les programmes de premier cycle et y apporter les modifications qui s'imposent.

Les cours de biologie générale et de biologie moléculaire devraient mettre les étudiants au courant des progrès du savoir et des technologies concernant la cartographie du génome et les liens entre certains gènes et les maladies. Les programmes de biologie du premier cycle devraient aussi porter à la connaissance des étudiants les débouchés qui s'ouvrent en biologie, dans l'industrie et l'entreprise, et aborder les questions sociales connexes. Pour que ces objectifs puissent être réalisés, il serait bon de faire examiner les programmes par les directeurs des départements de biologie et d'y apporter les changements qui s'imposent.

La sensibilisation du public

Des politiques judicieuses ne peuvent être mises en place que si le public est informé.

Les Canadiens auraient tout intérêt à obtenir des renseignements à jour sur les questions de soins de santé qui intéressent leur bien-être individuel; ils doivent disposer des renseignements nécessaires pour mieux comprendre les questions sociales et techniques que soulèvent le système canadien de soins médicaux en général et les technologies et services de médecine génétique en particulier. Dans une démocratie, l'information du public constitue un rouage essentiel de la prise de décision éclairée et fructueuse. Il faut donc chercher toute sa vie à accroître les connaissances scientifiques de base acquises à l'école ou à l'université et les mettre à jour.

Il existe divers moyens de sensibiliser le public aux questions de santé. Ces moyens misent sur les compétences et les ressources des organismes publics, des groupes d'intérêt et des médias.

Les ministères fédéral et provinciaux de la Santé et les organisations non gouvernementales pourraient jouer un plus grand rôle dans la sensibilisation du public.

Prenons par exemple *Ask Your Family Tree*[147]. Il s'agit d'un guide sur la santé publié avec l'aide du gouvernement. Composé d'instructions et d'exercices, ce guide permet de détecter les risques auxquels sont exposés les membres actuels et futurs d'une famille. Il aide à dresser l'arbre généalogique de santé de trois générations et fournit des notions de base sur les maladies génétiques et certains troubles génétiques communs. Il cite également des sources d'information complémentaires.

Dans l'ensemble, toutefois, les ministères fédéral et provinciaux de la Santé pourraient faire plus pour la sensibilisation du public. Ils ont les ressources et l'expérience nécessaires pour offrir d'excellents programmes à cette fin.

Des associations professionnelles et des groupes d'intérêt comme l'Association médicale canadienne, le Collège canadien des généticiens médicaux et diverses associations s'intéressant à une maladie en particulier ont eux aussi d'importantes opinions à exprimer à propos des questions soulevées par le savoir et les technologies génétiques. Ces organismes jouent un rôle précieux en fournissant les informations nécessaires à un débat public éclairé.

Il y a encore du chemin à faire pour améliorer les communications. Dans l'ensemble, les Canadiens, tout comme les Britanniques et les Américains, ont une culture scientifique insuffisante[148]. La Société royale du Canada lutte contre ce problème en établissant et en promouvant des mécanismes visant à mieux informer le public à propos des questions scientifiques et technologiques[149]. Toutefois, le public serait mieux sensibilisé aux questions touchant la génétique si le Collège canadien des généticiens médicaux accordait davantage de priorité à l'information.

Les Canadiens ont une culture scientifique insuffisante.

Le public a toujours manifesté un vif intérêt pour le domaine des soins de santé. Quand les organismes gouvernementaux, les instituts de recherche, les chercheurs ou d'autres spécialistes présentent l'information sur les maladies génétiques de façon intéressante et pertinente, les médias en parlent.

La formation des professionnels de la santé

Tant que la génétique n'occupera pas une plus grande place dans la formation des professionnels de la santé, les Canadiens ne pourront profiter au maximum de tous les avantages offerts par les techniques de diagnostic et de thérapie connexes.

Il existe toute une gamme de secteurs, notamment les soins dentaires, la diététique, la médecine, les soins infirmiers, la pharmacie, la thérapie de réadaptation et l'assistance sociale, où il est important de comprendre l'importance de la prédisposition génétique à la maladie. Or en ce moment, la génétique est mal intégrée à la formation des praticiens dans toutes ces disciplines[150]. Les associations provinciales et nationales, les organismes d'agrément et les comités chargés des programmes d'études dans les diverses professions de la santé pourraient aborder le problème en réévaluant la place qu'occupe l'enseignement de la génétique dans leur formation professionnelle, en vue de modifier au besoin les programmes de formation, les objectifs et les examens.

Pour de nombreux secteurs des soins de santé, il est important de comprendre le rôle de la génétique dans la santé.

La formation des médecins

> L'intégration des cours de génétique humaine aux programmes d'études des facultés de médecine se trouve aujourd'hui à un point critique. [...] La génétique est une discipline médicale de base qui traite du développement biologique humain et des changements qui se produisent dans ce domaine tout au long de la vie. Elle est donc particulièrement importante en épidémiologie et pour la prévention des maladies. La technologie moléculaire a fourni à la génétique humaine les outils qui permettront de commencer à comprendre la maladie, dans le cadre de sous-spécialités médicales, et ce, pour tous les groupes d'âges. Alors que d'autres domaines commencent à utiliser cette technologie, la génétique humaine peut fournir un paradigme central dans la formation des médecins.[151] (Traduction.)

La génétique est de plus en plus utilisée dans le diagnostic, la prévention et le traitement d'un vaste éventail d'affections. Or un grand nombre d'écoles de médecine ne préparent pas leurs étudiants comme elles le devraient à comprendre la révolution de la génétique humaine qui a pourtant des répercussions dans tous les domaines de la médecine. Malgré des signes de progrès encourageants, les questions de génétique ne sont pas encore bien intégrées à

À tous les niveaux, la génétique est mal intégrée à l'enseignement médical.

Encadré 24
L'enseignement de la génétique dans les facultés de médecine en Amérique du Nord

Un groupe de travail de l'American Society of Human Genetics a trouvé que les concepts de maladie génétique et d'avantage à tirer des technologies génétiques n'occupaient pas une place suffisante dans l'enseignement de la médecine au niveau du premier cycle. Il a également remarqué :

- un manque de ressources pédagogiques appropriées dans un grand nombre de facultés de médecine;
- un manque d'intégration verticale de la génétique humaine tout au long des quatre années de médecine;
- l'absence de formation obligatoire minimale en génétique humaine.

Le groupe de travail a donc vu la nécessité :

- d'enseigner aux étudiants comment aborder les problèmes cliniques sous l'angle de la génétique;
- d'évaluer de façon valable les connaissances en génétique des étudiants;
- de dresser une stratégie en vue d'améliorer l'enseignement de la génétique humaine.

La génétique n'a pas été bien intégrée à l'enseignement médical pour plusieurs raisons, notamment parce que :

- Les applications des sciences génétiques sont relativement récentes et continuent d'évoluer.
- Les décideurs n'ont pas suffisamment conscience de l'importance des nouvelles connaissances et des nouvelles technologies en biologie moléculaire pour la compréhension et le traitement des maladies.
- Vu les progrès rapides de nombreux autres aspects des connaissances et technologies médicales, il est difficile de tout caser dans les programmes d'études.
- Lorsqu'ils établissent les programmes d'études ou qu'ils enseignent, les professeurs de médecine mettent l'accent sur ce qui leur paraît important. Or, la plupart d'entre eux ont été formés avant l'explosion récente du savoir génétique.
- Il est rare de trouver des enseignants qui aient reçu une formation poussée en génétique médicale.

l'enseignement médical, que ce soit au niveau du premier cycle, de la spécialisation ou de la formation continue[152].

En 1985, un sondage effectué auprès du corps professoral a permis d'obtenir des données sur 119 des 140 facultés de médecine d'Amérique du Nord[153]. Dans 47 p. 100 d'entre elles, les professeurs considéraient que l'enseignement de la génétique humaine était inexistant ou superficiel. Dans 52 p. 100 des facultés, l'enseignement de la génétique humaine relevait du département de pédiatrie. Les cours de génétique humaine dispensés portaient principalement sur la cytogénétique, les lois de l'hérédité mendéliennes et la génétique clinique. Dans de nombreuses facultés, les principes scientifiques de la génétique n'étaient pas abordés du tout, et le gène était considéré davantage comme une unité d'hérédité dans le sens mendélien que comme une molécule d'information complexe. Voilà une perspective importante, mais limitée, de la place de la génétique dans le domaine de la santé, qui ne jette pas les bases nécessaires à une formation continue.

D'après un groupe de travail, l'enseignement de la génétique dans les facultés de médecine soulève des problèmes.

Un groupe de travail formé par l'American Society of Human Genetics a examiné et cherché à résoudre les problèmes de l'enseignement de la génétique dans les facultés de médecine[154]. L'encadré 24 présente quelques conclusions importantes de cette étude.

La mission des professeurs de médecine n'a pas changé depuis plus d'un siècle : l'objectif primordial demeure toujours de former des médecins compétents et compatissants. Reste à savoir comment enseigner aux jeunes médecins certains modes de réflexion à propos de la santé et de la maladie, comment leur faire assimiler un vaste ensemble de données et comment les préparer à continuer de se perfectionner toute leur vie, tout en conservant à la médecine toute son humanité. Telle est la grande difficulté. Or ce problème se trouve aujourd'hui aggravé par la prolifération des connaissances que les médecins doivent acquérir.

La génétique médicale peut être intégrée aux programmes d'études de trois façons différentes :

- comme science fondamentale qui sous-tend tous les aspects de la santé et des soins de santé, et dans laquelle on met l'accent sur la fonction du gène comme molécule complexe d'information;
- comme matière d'un cours de génétique médicale, dont les sujets iraient de la science fondamentale de la génétique aux questions morales et juridiques, en passant par le rôle de la variation génétique dans la santé et la maladie, et par la génétique médicale clinique;
- comme partie intégrante de tous les autres cours : biochimie, cytobiologie, cardiologie, neurologie, etc.

L'incorporation de la génétique aux programmes d'études comprend trois éléments.

Par ailleurs, comme les nouvelles technologies médicales, dont les technologies génétiques, soulèvent des problèmes d'éthique et font naître la crainte d'abus possibles, les cours de déontologie médicale devraient être conçus de façon à aider les médecins à aborder les problèmes de génétique connexes.

Les cours de déontologie médicale devraient être conçus de façon à aider les médecins à aborder les problèmes de génétique.

En fin de compte, l'objectif est d'offrir aux étudiants un cadre conceptuel d'ensemble sur les mécanismes et des applications génétiques, afin de les amener à penser dans une «optique génétique». L'enseignement de la médecine peut prendre plusieurs formes : cours magistraux ou structurés, travaux dirigés

L'objectif est d'amener les intéressés à penser dans une «optique génétique».

et formation axée sur l'étude de cas. La génétique peut être incorporée à toutes ces formes d'enseignement[155].

Les enseignants ont eux aussi besoin d'aide pour se tenir au courant des progrès de la génétique. Le Canada pourrait ainsi tirer parti du programme qu'a mis sur pied l'American Society of Human Genetics (ASHG), avec l'aide de ses membres canadiens, pour évaluer l'enseignement de la génétique humaine et contribuer à l'améliorer. Ce programme vise à offrir des ressources pédagogiques, à aider les membres de l'ASHG à parfaire leurs méthodes d'enseignement, ainsi qu'à stimuler l'évaluation de l'enseignement et de l'apprentissage en génétique humaine[156]. La mise au point de matériel didactique est d'ailleurs une priorité : manuels, monographies, diapositives, bandes vidéo et études de cas pour les discussions en petits groupes sont autant de ressources dont on aura besoin. On considère qu'il faut également accorder la priorité à l'établissement d'un organisme central chargé de fournir des renseignements sur les ressources disponibles.

Le groupe de travail de l'ASHG qui a fait un bilan de l'enseignement médical en Amérique du Nord a conclu que les questions d'examen destinées à évaluer les connaissances génétiques des étudiants en médecine n'évaluaient en fait qu'un niveau d'apprentissage rudimentaire. Le groupe de travail a donc recommandé que l'on dresse une liste satisfaisante de questions et de réponses[157].

Le Collège royal des médecins et chirurgiens reconnaît maintenant la génétique médicale comme spécialité.

L'avancement du savoir génétique a aussi des incidences sur les études supérieures en médecine. Ce n'est que récemment que le Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada a reconnu la génétique médicale comme spécialité. Le nouveau programme de spécialisation devrait donc permettre de former un plus grand nombre de personnes capables de fournir des soins en génétique et de sensibiliser les autres professionnels de la santé à l'importance de la génétique médicale. Ceci devrait en retour entraîner une meilleure intégration de la génétique à la prestation générale de soins de santé.

Comme dans l'enseignement médical de premier cycle, il importe que le rôle de la génétique en médecine ne soit pas considéré comme l'apanage des généticiens médicaux. Une évaluation des objectifs et des examens établis par le Collège royal pour les diverses spécialités démontre que la génétique joue un rôle insuffisant dans les programmes des autres spécialités pertinentes[158]. Habituellement, dans les examens de spécialisation, les questions sur la génétique portent surtout sur les affections classiques rares et sur leur diagnostic. Dans l'ensemble, les examens ne tiennent pas compte des progrès de la science et des connaissances génétiques, ni des liens entre la génétique et les maladies communes et leur prévention. La génétique pourrait être mieux intégrée aux différents programmes de spécialisation si chaque comité de spécialité du Collège royal consultait un généticien médical familier avec la discipline en question. Ces comités devraient en outre tenir compte de l'état actuel des connaissances génétiques et des applications connexes dans l'établissement des objectifs et la rédaction des examens.

La génétique pourrait être mieux intégrée aux autres programmes de spécialisation.

Les médecins de famille en particulier devraient se tenir au courant des progrès de la génétique.

Il est par ailleurs important que le Collège des médecins de famille du Canada intègre les connaissances et les services génétiques dans ses objectifs et ses examens. Le médecin de famille est, pour la plupart des Canadiens, le premier point de contact avec le monde médical et les progrès de la génétique ont des incidences cliniques importantes dans l'exercice de sa profession.

Les progrès rapides du savoir et des technologies médicales rendent de plus en plus nécessaire la formation continue des médecins. Le maintien du niveau de compétence des médecins est une priorité de plus en plus grande pour une variété d'organismes d'agrément et de réglementation professionnelle. Jusqu'à présent, la génétique médicale n'a guère eu d'importance aux yeux des médecins qui désirent suivre des cours de formation continue ou pour les groupes qui offrent ce genre de programme. Cela tient probablement au fait qu'ils ne saisissent pas entièrement la portée clinique des connaissances génétiques. Les médecins s'intéressent surtout aux cours de formation continue qui, à leur avis, ont des applications pratiques dans leur cabinet.

La génétique doit recevoir une plus grande priorité dans la formation continue des médecins.

Bien que nous connaissions mieux l'influence des gènes sur les maladies, nous ne sommes pas encore pleinement en mesure d'utiliser les technologies connexes comme outils de diagnostic ou de thérapie. Le nombre d'applications augmente pourtant. Les effets de la croissance rapide du savoir et des technologies génétiques méritent de recevoir une plus grande priorité dans la formation permanente des médecins. Comme aux autres niveaux d'enseignement, le savoir génétique et ses applications devraient être incorporés aux programmes d'éducation permanente dans les diverses spécialités et sur les différentes maladies, plutôt que de faire l'objet de cours de génétique distincts.

Pour que ces changements se produisent et que la génétique humaine soit intégrée à tous les aspects de l'enseignement médical, il faudra créer des liens solides entre les professeurs de génétique médicale, les doyens, les directeurs et les comités chargés des programmes d'études dans les facultés de médecine. Le Collège canadien des généticiens médicaux, l'Association des facultés de médecine du Canada et l'American Society of Human Genetics ont, eux aussi, un important rôle à jouer. Ils peuvent en effet contribuer au processus en discernant les problèmes et en recommandant des changements appropriés. Ils pourraient également aider à fixer les objectifs des programmes, à mettre au point le matériel didactique et à préparer les questions d'examen.

Il faut nouer des liens solides entre professeurs d'université, directeurs, doyens et comités de programmes des facultés de médecine du Canada.

La formation de conseillers génétiques

Les conseillers génétiques sont des membres importants de l'équipe nécessaire pour assurer une prestation efficace des services de santé génétiques. Bien qu'on ait de plus en plus besoin de conseillers génétiques, l'université McGill demeure la seule université canadienne à offrir un programme en la matière; or elle forme moins de 10 conseillers par an. Les centres de génétique agréés devraient donc envisager d'offrir d'autres programmes de formation, et les gouvernements provinciaux devraient quant à eux envisager de financer ces programmes.

Il faut davantage de programmes de formation de conseillers génétiques pour satisfaire à la demande.

7.

LA RECHERCHE

La génétique moléculaire nous offre de nouveaux outils de recherche sur les mécanismes de la santé et de la maladie[159]. En plus d'avoir des applications possibles dans le domaine des services de santé, ces technologies pourraient favoriser l'essor d'une biotechnologie de calibre international au Canada. Toutefois, pour pouvoir tirer profit de ces technologies, il faudra, pendant longtemps encore, consacrer des efforts importants à la recherche tant sur la scène nationale que sur la scène internationale.

Il faudra faire beaucoup de recherche pour profiter des avantages que le savoir génétique a à offrir dans le domaine des soins de santé et dans le secteur commercial.

Les chercheurs canadiens ont une contribution à apporter dans de nombreux domaines. Ils pourraient notamment :

- améliorer les méthodes de clonage et de séquençage de l'ADN et la capacité de traitement informatique des données sur les séquences;
- participer aux efforts internationaux de cartographie et de séquençage du génome humain et d'autres génomes;
- établir le rôle physiologique de certains gènes humains et la signification des séquences d'ADN non codantes entre les gènes;
- mettre en corrélation les gènes et leur expression;
- élucider les processus biologiques fondamentaux de la santé et de la maladie;
- établir le degré de variation génétique qui existe au sein de la population canadienne et l'origine de cette variation, et étudier la présence de groupes de gènes dans certaines sous-populations;
- mettre au point des technologies de diagnostic et de traitement pour certaines maladies et mutations génétiques;
- faire de la recherche sur l'identification des mutagènes et la lutte contre ces agents.

Il y a de nombreux secteurs de recherche prioritaires, notamment l'étude des mutations propres à la population canadienne.

Les Canadiens devraient participer aux recherches génétiques, et ce, pour des raisons bien précises. D'abord, sous l'effet des modes d'immigration et de peuplement, certaines maladies et mutations sont plus fréquentes dans certaines régions du pays et dans certains segments de la population. Il faut donc faire des recherches pour déceler ces mutations et trouver des solutions aux problèmes médicaux qui touchent particulièrement la population canadienne.

Par ailleurs, le Canada pourrait profiter des débouchés qu'ouvriront les technologies génétiques au pays et à l'étranger, et ce, aussi bien dans le domaine de la santé et de la biotechnologie que sur le plan commercial.

La science «lourde» et la science «légère»

La cartographie des gènes humains et le séquençage du génome relèvent de la science «lourde». Outre la coopération internationale et des travaux approfondis, celle-ci exige beaucoup de temps et d'argent. Plus les travaux de cartographie et de séquençage s'accéléreront, plus il deviendra difficile d'avoir accès aux données les plus récentes. Toutefois, plusieurs pays participent actuellement à la mise sur pied de HUGO (Human Genome Organization), l'organisme international qui sera chargé de coordonner les travaux de cartographie du génome humain et les renseignements à ce sujet. HUGO contribuera aux efforts internationaux :

La cartographie et le séquençage des gènes exigent la coopération internationale.

- en offrant des systèmes communs qui faciliteront le transfert de données entre les pays;
- en uniformisant les modes de présentation des travaux;

- en aidant à recueillir, à stocker et à distribuer les clones d'ADN et les lignées cellulaires humaines.

L'organisation et le financement de la cartographie et du séquençage du génome ont suscité de vifs débats aux États-Unis, au Japon, en Angleterre et en France[160]. Ces grands projets scientifiques fournissent certes des renseignements importants. Certains craignent néanmoins qu'ils ne soient financés aux dépens des petits projets de recherche indépendants. De nouvelles démarches, dont la cartographie de points précis de la séquence, appelés STS (*sequence-tagged sites*), permettent cependant aux «petits» comme aux «grands» intervenants de participer également aux travaux de cartographie.

La participation canadienne

Le Canada a fait d'importantes contributions à la recherche génétique.

Le Canada a grandement contribué aux recherches génétiques, notamment en définissant le rôle de certains gènes ainsi que les rapports entre les gènes et les maladies, et en mettant au point des technologies efficaces de dépistage et de traitement des maladies génétiques. La cartographie du génome se fait principalement aux États-Unis, au Japon et en Europe, mais les chercheurs canadiens ont joué un rôle important dans ces travaux internationaux et ils continueront de le faire. Les Canadiens ne s'adonnent pas à de grands programmes de cartographie et de séquençage, mais plutôt à des recherches sur les parties de l'ADN pour lesquelles on rencontre très souvent des mutations dans la population canadienne. Les études effectuées au Canada sur des familles où se manifestent certaines maladies génétiques ont fourni des données utiles. Le Canada possède en effet d'excellentes équipes de chercheurs et des centres de recherches réputés; il dispose aussi de compétences exceptionnelles dans l'emmagasinage et l'analyse des données. Les chercheurs canadiens poursuivent d'ailleurs actuellement des travaux d'avant-garde sur de graves maladies comme la myopathie de Duchenne, la mucoviscidose, l'hypercholestérolémie et la chorée de Huntington[161].

Un réseau sur la génétique des maladies humaines a été établi dans le cadre du Programme des réseaux de centres d'excellence.

Le gouvernement canadien a récemment reconnu l'importance des recherches en génétique humaine au Canada en créant un réseau appelé «Base génétique des maladies humaines : innovations dans les soins de santé», dans le cadre de son Programme national des réseaux de centres d'excellence[162].

L'insuffisance du financement

L'insuffisance du financement ralentit la résolution d'importants problèmes de santé.

Malgré l'apport de nouveaux crédits au Programme des réseaux de centres d'excellence, dont 17 millions de dollars sur une période de quatre ans pour la recherche génétique, la recherche médicale manque constamment de fonds au Canada[163]. Que ce soit en valeur absolue, en pourcentage du produit national brut ou par habitant, les crédits affectés à la recherche médicale au Canada sont sensiblement inférieurs à ceux que d'autres pays développés allouent à cette fin[164]. Ce manque de fonds nuit plus particulièrement aux nouveaux domaines de recherche, aux chercheurs en début de carrière, ainsi qu'aux recherches nécessitant des technologies ou des équipements perfectionnés. La recherche en génétique moléculaire est vulnérable sur ces trois tableaux. Ces contraintes financières freinent le progrès enregistré dans la résolution de graves problèmes médicaux.

En 1988-1989, environ 400 millions de dollars ont été affectés à la recherche en sciences de la santé au Canada[165]. Ce montant comprend les fonds provenant des gouvernements fédéral et provinciaux, d'organismes bénévoles et de fondations. On ne sait pas à combien s'élèvent les fonds fournis par le secteur privé, mais ils pourraient représenter un pourcentage additionnel de 10 p. 100 de cette somme. Le Conseil de recherches médicales (CRM) est la principale source de financement des recherches médicales au Canada : en 1988-1989, il a fourni 190 millions de dollars, soit 48 p. 100 du total.

La proportion des crédits de recherche alloués à la recherche génétique au Canada est modeste, mais il est difficile d'en déterminer le montant exact. Dans le cas du CRM, cette difficulté tient à ce qu'une grande partie des fonds en question sont attribués par l'intermédiaire de comités du CRM autres que les comités de génétique ou de biologie moléculaire et de biochimie. En 1988-1989, le comité de génétique a approuvé des subventions totalisant 3,8 millions de dollars (3,5 p. 100 de toutes les subventions de recherche), tandis que le comité de biologie moléculaire et de biochimie a approuvé des subventions de 16,2 millions de dollars (12,5 p. 100 du total des subventions). Au cours des cinq dernières années, les crédits affectés à la recherche en biologie moléculaire et en génétique ont légèrement augmenté[166].

Au Canada, la proportion des crédits de recherche alloués à la génétique est modeste.

Le CRM attribue des fonds aux chercheurs en fonction de leurs réalisations antérieures et des mérites de leurs projets de recherche. Il vise rarement des sujets de recherche précis. Il est important de continuer à faire de la recherche fondamentale, car celle-ci a été à l'origine de grands progrès en médecine. Toutefois, il existe également un besoin légitime de recherche dirigée; certains domaines de la recherche en génétique méritent du reste de faire l'objet de projets dirigés.

La recherche fondamentale et la recherche dirigée sont toutes deux nécessaires.

Enfin, des formules innovatrices, dont les subventions et les programmes de groupe et les réseaux de recherche, favorisent l'établissement d'équipes de chercheurs et la coordination des recherches multidisciplinaires et multitechnologiques.

La recherche en biotechnologie dans le secteur privé

En 1986, 52 entreprises de biotechnologie, soit 30 p. 100 de toutes les entreprises canadiennes actives en biotechnologie, ont réalisé des travaux de recherche et de développement dans le domaine de la santé[167].

Depuis l'adoption du projet de loi C-22, on investit maintenant davantage au Canada dans un domaine connexe : la recherche et développement dans le domaine des médicaments. Ainsi en 1988, 57 entreprises de médicaments brevetés ont déclaré avoir dépensé 164,5 millions de dollars pour la R-D[168]. Le gros de la recherche faisait intervenir des universités, des facultés de médecine, des équipes de recherche et des réseaux. Un sondage réalisé par l'Association canadienne de l'industrie du médicament auprès de 47 de ses membres a révélé que les investissements pour des fins de R-D étaient passés de 4,9 p. 100 du chiffre d'affaires en 1987 à 6,4 p. 100 en 1988. L'industrie se fixe un objectif de 8 p. 100 d'ici 1991 et de 10 p. 100 d'ici 1996[169].

Peu d'entreprises privées participent à la recherche sur le diagnostic ou le traitement des maladies génétiques.

Toutefois, des 30 entreprises de biotechnologie qui ont répondu à un sondage effectué par le Conseil des sciences en 1989, moins d'une dizaine s'occupaient activement de la mise au point de produits de diagnostic ou de traitement de maladies génétiques[170]. Les quelques entreprises actives en ce domaine s'intéressaient aux affections monogéniques et multifactorielles communes, notamment la mucoviscidose, les thalassémies, la myopathie, l'hémophilie, le nanisme, la démence, le cancer et les maladies cardio-vasculaires. Ce sont de grandes multinationales qui effectuent le gros de la recherche sur les médicaments contre ces maladies. Cela s'explique par les délais (de 9 à 12 ans) et les investissements (environ 200 millions de dollars) qu'exige la mise au point d'un nouveau médicament[171].

Les entreprises ont invoqué diverses raisons pour expliquer le taux relativement faible de travaux de recherche effectués par le secteur privé sur le diagnostic et le traitement des maladies génétiques. En voici quelques-unes :

Plusieurs raisons expliquent la faible participation du secteur privé à la recherche.

- le manque de fonds, notamment le manque de capital de risque;
- l'état rudimentaire des connaissances scientifiques sur les liens entre les gènes et les maladies;
- l'insuffisance de la protection des brevets;
- l'incertitude quant aux changements possibles de la réglementation qui pourraient viser les produits de diagnostic et de traitement;
- l'incertitude quant à la demande du marché;
- les inquiétudes possibles du public à propos des questions morales soulevées par les technologies génétiques.

Divers mécanismes permettraient d'améliorer la participation du secteur privé.

Les entreprises de biotechnologie ont cité des mécanismes qui, à leur avis, permettraient de stimuler la recherche dans le secteur privé. Venaient en tête de liste les crédits d'impôt pour les investisseurs, les crédits d'impôt pour les entreprises, l'augmentation du financement direct et l'amélioration de la protection des brevets. Une partie de la solution consisterait à faire en sorte que, dans les universités, les étudiants en sciences reçoivent une meilleure formation dans le domaine des affaires et de l'entrepreneuriat. Il faudrait par ailleurs offrir aux chercheurs et aux petites entreprises qui démarrent une aide plus substantielle dans les domaines de la commercialisation, du financement et de la gestion.

L'augmentation des recherches financées par l'État permettrait de mieux établir les liens entre les gènes et les maladies et ouvrirait la voie à la participation du secteur privé. Il faudrait aussi consacrer des efforts à la prospection et à l'expansion des marchés et, en particulier, sensibiliser les pouvoirs publics, les médecins et les individus aux avantages éventuels du diagnostic et de la thérapie génétiques. S'il existe un marché et que les connaissances scientifiques de base sont accessibles, le secteur privé mettra au point des produits valables.

Des lignes directrices sur la recherche

Des lignes directrices sur la recherche devraient être largement diffusées et adoptées.

Pour faire en sorte que les projets de recherche proposés tiennent compte des considérations de sécurité et d'éthique et ne posent pas de risques aux sujets humains ou à l'environnement, il convient de prendre certaines précautions, comme la sensibilisation aux problèmes, la tenue de débats et l'adoption de lignes directrices et de modalités d'évaluation. Au Canada, on dispose de lignes directrices sur l'emploi de la technologie de l'ADN recombinant et de

lignes directrices du CRM concernant la recherche sur des sujets humains et la recherche sur la thérapie génique somatique[172]. Les chercheurs financés par le CRM sont les seuls à être tenus de suivre les lignes directrices du CRM, mais d'autres organismes de financement de la recherche tels que le Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie et les comités de recherche et d'éthique de certains hôpitaux ont décidé de les adopter. Il serait bon que tous les chercheurs qui travaillent dans ces domaines fassent de même.

Les lignes directrices existantes reflètent une prise de conscience des dangers que la recherche génétique pourrait faire courir à l'être humain. Chercheurs et décideurs reconnaissent qu'il faudra continuer de formuler des lignes directrices et, au besoin, des règlements à mesure qu'évoluera la recherche en génétique humaine. Le nouveau Conseil national de la bioéthique en recherche chez les sujets humains aidera à favoriser la mise en place de modalités efficaces d'évaluation et l'adoption de lignes directrices et de protocoles judicieux en matière de recherche médicale au Canada.

POSTFACE

Notre rapport expose le rôle important que jouent les gènes dans la bonne ou la mauvaise santé des Canadiens et fait ressortir un certain nombre de questions et de problèmes que soulèvent l'utilisation du savoir et de la technologie génétiques. Il laisse également entrevoir des perspectives d'avenir. Le Conseil des sciences estime que les connaissances génétiques actuelles peuvent servir à améliorer les services de santé et qu'elles doivent le faire. Le Conseil est aussi d'avis qu'une meilleure compréhension du rôle des gènes dans la santé et la maladie exercera une grande influence sur la prévention et le traitement des maladies.

Il importe de bien planifier et d'agir dès maintenant pour mieux intégrer la génétique aux services de santé. C'est la planification qui nous permettra de profiter des bienfaits du savoir et des technologies génétiques et d'éviter les problèmes éventuels. Les buts et initiatives dont fait état le premier chapitre du rapport constituent un cadre dans lequel peuvent être mis au point et offerts des services génétiques efficaces et conformes à la morale. C'est maintenant au lecteur qu'il incombe d'agir, qu'il soit décideur, planificateur, médecin ou patient. Nous devons tous faire notre part pour veiller à ce que le système canadien de soins de santé, tout en évoluant, continue d'être le reflet de l'esprit humanitaire de notre société.

ANNEXE 1
Rudiments de génétique : ADN, gènes et chromosomes

- L'organisation, la structure et la fonction des cellules sont régies par le matériel génétique contenu dans le noyau des cellules. Ce matériel génétique consiste en molécules d'acide désoxyribonucléique (ADN), qui constituent, en quelque sorte, une encyclopédie de l'information génétique.

- Les molécules d'ADN sont constituées de chaînes de nucléotides formant une double hélice. Ces chaînes sont composées de séquences de quatre bases azotées. Les deux brins de molécules d'ADN sont reliés par de faibles liens entre les bases.

- Chez l'être humain, l'ADN est organisé en 23 paires de chromosomes. Dans chaque paire, un chromosome provient du père, et l'autre, de la mère. À l'exception de la paire de chromosomes sexuels, les deux chromosomes d'une paire se ressemblent et possèdent la même séquence de gènes.

- Un gène est un segment particulier d'une molécule d'ADN qui code spécifiquement la synthèse de diverses protéines. On estime que, dans l'espèce humaine, le nombre de gènes situés le long des chromosomes s'élève entre 50 000 et 100 000.

- C'est la séquence linéaire des nucléotides qui fournit les instructions codées pour la synthèse des protéines. Le nombre de paires de nucléotides dans un gène peut varier de 2 000 à 2 000 000.

- Il n'y a que 1 à 3 p. 100 de l'ADN qui code la synthèse des protéines. On ne sait pas trop à quoi sert le reste de l'ADN, mais parmi les autres fonctions de l'ADN figurent la copie et la transcription de l'information génétique et l'activation et la désactivation des gènes.

- Le message génétique qui se trouve dans l'ADN est transmis du noyau au protoplasme de la cellule, où la protéine est fabriquée. Quand la protéine est formée, on dit que le message génétique s'est «exprimé».

- Le génome est l'ensemble de l'ADN d'un individu. Il est normalement le même dans le noyau de toutes les cellules du corps humain.

- Lors de la reproduction sexuelle, l'ADN se divise, chaque parent procurant à l'enfant la moitié de ses gènes, par la voie de l'œuf ou du sperme. La division cellulaire fournit de nombreuses occasions d'échanges dans les séquences nucléotidiques. Ces échanges sont l'une des causes des mutations.

ANNEXE 2
Les technologies de l'ADN recombinant

Les technologies de l'ADN recombinant reposent sur le clivage de l'ADN en fragments, sur la construction de molécules d'ADN recombinant, sur la multiplication (clonage) de l'ADN et sur la séparation et la visualisation des fragments de l'ADN.

- C'est la découverte des endonucléases de restriction, enzymes produits naturellement par les bactéries, qui a rendu possible le clivage de l'ADN en fragments. La fonction des enzymes est de reconnaître des séquences nucléotidiques données dans la molécule d'ADN et de produire des fragments de longueurs variées en coupant l'ADN à des sites spécifiques. Chaque enzyme de restriction — on en a identifié plus de 400 jusqu'à présent — produit des fragments caractéristiques. En outre, vu la variabilité naturelle de l'ADN, la longueur de fragments donnés peut varier d'un individu à un autre. C'est ce qu'on appelle le polymorphisme de la longueur des fragments de restriction.

- Il existe divers moyens de séparer les fragments d'ADN d'un individu aux fins d'analyse. Vu la variation de longueur des fragments, on peut, par exemple, utiliser l'électrophorèse en gel pour révéler des configurations caractéristiques.

- L'appariement des bases permet de recombiner des fragments d'ADN monocaténaire par le couplage de bases complémentaires.

- On peut copier un fragment donné à des milliers (voire des millions) d'exemplaires en insérant le fragment dans l'ADN d'organismes unicellulaires comme des bactéries, des virus ou des levures, puis en faisant croître les organismes en question dans une culture. On peut également avoir recours à la réaction en chaîne de la polymérase pour produire un nombre illimité de copies de certains petits segments d'ADN.

Les technologies de l'ADN recombinant trouvent de nombreuses applications dans le diagnostic des maladies et le dépistage des individus porteurs. On peut y avoir recours pour analyser l'ADN d'un individu en vue d'établir la présence ou l'absence d'une mutation connue, ou pour repérer et identifier les gènes à l'origine de certaines maladies monogéniques ou multifactorielles. Elles peuvent également servir à constituer des génothèques de fragments d'ADN clonés et contribuer à la cartographie et au séquençage des gènes.

Pour trouver dans l'ADN une mutation connue, on se sert d'une sonde, c'est-à-dire d'une séquence d'ADN obtenue par clonage, dénaturée (réduite à un seul brin) et marquée par un radio-isotope ou une biotine. On l'utilise pour détecter la séquence homologue d'une mutation connue. On emploie alors la technique du transfert de Southern pour séparer par électrophorèse des

fragments d'ADN monocaténaires et les transférer sur une membrane de nitrocellulose. On ajoute du matériau-sonde, qui s'apparie sur la membrane aux séquences d'ADN complémentaires. L'ADN qui ne s'apparie pas peut être éliminé par rinçage. Le matériau-sonde permet de visualiser les hybrides sonde-fragment. À titre d'exemple, une pellicule radiographique placée sur la membrane aura des bandes plus foncées là où il y a eu hybridation de l'ADN et de la sonde marquée au radio-isotope.

Quand on ne sait pas quelle mutation en particulier cause une maladie, on peut se servir du polymorphisme de la longueur des fragments de restriction pour comparer l'ADN des sujets malades à celui de sujets sains. Il est possible que le gène causant la maladie soit associé à un polymorphisme donné. En établissant de tels liens, on contribuera à repérer les gènes qui causent certaines maladies et à mettre au point des marqueurs génétiques.

On trouvera dans les publications énumérées ci-dessous des descriptions plus détaillées des technologies de l'ADN recombinant et de leurs applications.

SOURCES : H.D. Banta, *Developments in Human Genetic Testing*, vol. 5 de la collection «Anticipating and Assessing Health Care Technology» (Dordrecht, Kluwer Academic Publishers, 1988), 89-100.
N.A. Holtzman, *Proceed with Caution* (Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1989), 57-87.
K.B. Mullis, «The Unusual Origin of the Polymerase Chain Reaction», *Scientific American* 262, avril 1990, 56-65.
D. Suzuki et P. Knudtson, *Genethics* (Toronto, Stoddart, 1988), 114-140.
R. Williamson, «Molecular Biology in Relation to Medical Genetics», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 16-23.

ANNEXE 3
Les programmes de dépistage génétique au Canada

Il existe des programmes de dépistage génétique dans toutes les provinces et tous les territoires. Il est donc possible d'avoir recours au savoir et à la technologie génétiques dans le cadre du système canadien de soins de santé pour prévenir et traiter les maladies.

Le Canada a été à l'avant-garde dans la mise au point, l'évaluation et la prestation de programmes de dépistage génétique. Le système de santé du Québec, par exemple, a été le premier dans le monde à offrir un service universel de dépistage de l'hyperthyroïdie congénitale.

Le dépistage génétique remplit trois buts :

1) permettre la détection, le diagnostic et le traitement précoces de la maladie (objectif principal);

2) offrir aux personnes susceptibles d'avoir des enfants souffrant de troubles génétiques graves des options en matière de reproduction;

3) faciliter les recherches cliniques et épidémiologiques.

Il convient d'évaluer les programmes de dépistage avec le plus grand soin. La décision d'offrir tel ou tel programme de dépistage doit reposer sur des considérations comme l'incidence de la maladie et ses effets sur la santé, ainsi que le coût et l'efficacité du programme de dépistage et des traitements ultérieurs. Avant d'être intégrés aux services de santé du Canada, tous les programmes de dépistage font l'objet d'une étude-pilote qui vise à en évaluer l'efficacité. Les programmes de dépistage doivent être offerts au sein d'une gamme de services génétiques qui comprennent le diagnostic, la consultation et le traitement.

À l'heure actuelle, il n'existe de programme de dépistage que pour un nombre limité de maladies. Ce nombre ira cependant en augmentant, avec l'amélioration des technologies de dépistage et de diagnostic des maladies génétiques et l'élargissement de l'éventail d'options de prévention et de traitement efficaces des maladies génétiques.

La majorité des programmes de dépistage présentement offerts au Canada s'adressent aux nouveau-nés. Il existe par ailleurs quelques programmes qui visent à détecter, dans certaines populations à risque, les porteurs adolescents ou adultes de certaines maladies récessives graves.

Il n'existe pour le moment au Canada aucun programme qui permette de dépister les sujets atteints de maladies multifactorielles ou prédisposés à ces maladies. Il n'existe pas non plus, en milieu de travail, de programme qui

permette de dépister chez les candidats à l'emploi la prédisposition génétique à la maladie, ou de découvrir chez les employés, à l'aide de contrôles périodiques, l'apparition de mutations ou de maladies causées par l'exposition à certains facteurs liés au milieu de travail.

Le dépistage néonatal et les services connexes

Les programmes de dépistage néonatal servent essentiellement à diagnostiquer les maladies dans les meilleurs délais, afin de permettre aux médecins d'intervenir à temps et de fournir un meilleur pronostic. Ce genre de programme varie d'une province à l'autre. Le tableau 1 décrit les programmes de dépistage néonatal offerts au Canada; le tableau 2, lui, indique l'emplacement des laboratoires de dépistage et des centres de soins post-hospitaliers. Il existe également des tests de dépistage pour un certain nombre d'autres maladies, mais ils ne sont pas offerts à un grand nombre de personnes, car on s'interroge sur leurs avantages et sur leur rentabilité.

Tableau 1
Programmes de dépistage néonatal, par province

Les services de dépistage néonatal sont assurés par les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé. Dans le cas des nouveau-nés des Territoires du Nord-Ouest et du Yukon, les services de dépistage et de soins ultérieurs sont offerts dans la province la plus rapprochée, soit la Colombie-Britannique, l'Alberta, le Manitoba ou le Québec. Les tests effectués varient d'une province à une autre. La participation aux programmes de dépistage néonatal est facultative. Dans toutes les provinces et tous les territoires, les parents ont la possibilité de refuser ce service.

	C.-B.	ALB.	SASK.	MAN.	ONT.	QC	N.-B.	N.-É.	I.-P.-É.	T.-N.
Analyse du sang										
Phénylcétonurie	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Hypothyroïdie congénitale	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■
Aminoacidopathies[1]		■		■		■[2]				■
Galactosémie	■			■						
Hyperplasie surrénale congénitale				■						
Carence en biotinidase	■[p]			■[p]						■[p]
Myopathie de Duchenne				■[p]						
Analyse de l'urine										
Aminoacidopathies (autres que la phénylcétonurie)				■[3]		■[3]				
Neuroblastomes						■[p]				

1. L'Alberta, le Manitoba et Terre-Neuve offrent un service de dépistage général basé sur la chromatographie des aminoacides du sang. Les aminoacidopathies que l'on peut dépister comprennent la maladie des urines à odeur de sirop d'érable, la tyrosinémie et l'hyperméthionémie.
2. Le Québec a mis au point et offre un programme de dépistage de la tyrosinémie 1, à cause de l'incidence relativement élevée de la maladie dans la province, notamment dans la région de Chicoutimi.
3. Le dépistage de l'acidurie méthylmalonique est offert aux parents du Québec et du Manitoba. On leur demande d'envoyer des échantillons d'urine séchés sur papier filtre, quand leur enfant a entre deux et trois semaines. Au Québec, 94 p. 100 des parents de nouveau-nés participent au programme. Au Manitoba, la proportion est de 85 p. 100.

p. Projet-pilote.

LABORATOIRES DE DÉPISTAGE	CENTRES DE SOINS POST-HOSPITALIERS
C.-B. C.H. Wills Laboratory, B.C. Children's Hospital, Vancouver	VANCOUVER — B.C. Children's Hospital
ALBERTA University of Alberta Hospital, Edmonton	EDMONTON — University of Alberta Hospital CALGARY — Alberta Children's Hospital
SASKATCHEWAN Provincial Laboratory, Regina	SASKATOON — Alvin Buckwald Centre
MANITOBA Cadham Provincial Laboratory, Winnipeg	WINNIPEG — Health Sciences Centre, Children's Hospital
ONTARIO Special Laboratory Services Branch, Ministry of Health, Toronto	TORONTO — Hospital for Sick Children LONDON — War Memorial Children's Hospital KINGSTON — Queen's University HAMILTON — McMaster University Medical Centre OTTAWA — Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario
QUÉBEC Centre hospitalier de l'Université Laval (Analyse du sang) Centre hospitalier de l'Université de Sherbrooke (Analyse de l'urine)	QUÉBEC — Centre hospitalier de l'Université Laval SHERBROOKE — Centre hospitalier de l'Université de Sherbrooke MONTRÉAL — Université McGill et Hôpital de Montreal pour enfants MONTRÉAL — Hôpital Sainte-Justine CHICOUTIMI — Hôpital de Chicoutimi
NOUVEAU-BRUNSWICK St. John Regional Hospital, St. John	ST. JOHN — St. John Regional Hospital. Pas de service central dans les autres régions.
NOUVELLE-ÉCOSSE Biochem Labs, Izaak Walton Killam Hospital, Halifax (PCU) D.J. MacKenzie Labs, Victoria General Hospital, Halifax (HC)	HALIFAX — Izaak Walton Killam Hospital for Children
Î.-P.-É. Izaak Walton Killam Hospital, Nova Scotia (PCU) Queen Elizabeth Hospital, Charlottetown (CH)	Les soins ultérieures sont offerts en Nouvelle-Écosse.
TERRE-NEUVE Janeway Child Health Centre, St. John's (PCU) Health Science Centre, St. John's (HC)	ST. JOHN'S — Janeway Child Health Centre
T. N.-O. et YUKON Les services de dépistage et les soins ultérieurs sont offerts dans la province la plus rapprochée (Colombie-Britannique, Alberta, Manitoba ou Québec).	

HC = hypothyroïdie congénitale.
PCU = phénylcétonurie.

Tableau 2
Organisation des programmes de dépistage néonatal au Canada : laboratoires et centres de soins post-hospitaliers

Le dépistage des porteurs adultes ou adolescents

Ce type de programme vise à découvrir les porteurs de gènes qui, en dose double, causent des maladies mortelles contre lesquelles on ne dispose actuellement d'aucun traitement efficace. Il s'adresse souvent à des populations particulières dans lesquelles l'incidence d'une maladie donnée est élevée. Il

existe peu de programmes de ce genre au Canada. Le dépistage des porteurs de la maladie de Tay-Sachs, à Toronto et à Montréal, et le dépistage des porteurs de la thalassémie, à Montréal, figurent parmi les programmes bien établis.

SOURCES : P. Ferreira, «Current Canadian Newborn Screening Practices», *Paediatric Medicine Quarterly* 3, nº 4 (septembre 1989), 111-120.
Illinois Department of Public Health and Council of Regional Genetic Networks, *Newborn Screening: An Overview of Newborn Screening Programs in the United States and Canada 1990* (Springfield [Illinois], Department of Public Health, 1990), 207-246.

Le tableau 1 est tiré, avec quelques variations mineures, de l'article de P. Ferreira.

ANNEXE 4

Recommandations concernant le diagnostic prénatal et le dépistage génétique

THE ROYAL COLLEGE OF PHYSICIANS
Londres (Angleterre)

(Traduction)

1. Le dépistage génétique et le diagnostic prénatal devraient être accessibles à tous. On devrait considérer que ces services font partie intégrante des services de maternité et de pédiatrie.

Des services accessibles à tous

2. Il faudrait mettre en place une structure consultative d'orientation pour faciliter les prises de décision.

Une structure consultative d'orientation

3. Il ne fait aucun doute que le principe du diagnostic prénatal reçoit l'appui de la majorité, mais d'importantes questions d'éthique entrent cependant en jeu. Il faudrait donc établir un code de pratiques sur le dépistage génétique et assurer à ce code une large diffusion pour rassurer le public au sujet des points suivants :

Un code de pratiques

   a) le diagnostic prénatal ne servira pas à une forme quelconque d'eugénisme positif;

   b) les programmes de prévention ne diminueront en rien l'acceptation des handicapés ni les égards qui leur sont réservés.

4. Il faudrait affecter les ressources nécessaires :

Des ressources

   a) pour assurer la prestation équitable des services existants;

   b) pour appuyer la mise au point, l'évaluation et la mise en application de nouvelles méthodes dans les meilleurs délais.

5. Il faudrait offrir une formation professionnelle dans le domaine de la génétique médicale et des principes de la consultation génétique à tout le personnel des services de maternité et de pédiatrie (médecins généralistes, obstétriciens, pédiatres, spécialistes du planisme familial, infirmières visiteuses et sages-femmes). Il faudrait établir une communication officielle avec les organismes professionnels pertinents pour la formulation de la partie génétique du programme d'études et pour l'organisation des cours de perfectionnement à l'intention du personnel existant.

La formation professionnelle

6. Vu la taille de la population visée et la relative simplicité de certains aspects des programmes de dépistage de masse, les services d'information et de consultation génétiques devraient être offerts à l'échelle des collectivités locales. L'idéal serait de confier la prestation de ces services à des infirmières visiteuses et à des sages-femmes ayant reçu une formation

L'information et la consultation

particulière, car elles sont les premières à entrer en contact avec la mère et l'enfant et les voient plus fréquemment. Cette idée cadre bien avec les propositions actuelles de formation d'infirmières spécialisées qui, dans ce cas, pourraient être consultées par l'ensemble du personnel des services de maternité et de pédiatrie et participer à sa formation.

Les conseillers spécialisés en génétique

7. Des conseillers spécialisés en génétique collaborent déjà avec les généticiens médicaux et avec les spécialistes de certaines maladies. Des conseillers spécialisés devraient être affectés à chaque unité d'obstétrique offrant le diagnostic prénatal. Il importe de définir au plus tôt une structure de carrière pour ces conseillers, dont la formation professionnelle peut varier d'un individu à l'autre, mais qui peuvent s'acquitter d'un large éventail d'activités.

L'organisation nationale

8. a) Il faudrait formuler une politique nationale définissant la structure de carrière des conseillers en génétique, la préparation et la diffusion du matériel pédagogique et le contrôle des services.

L'organisation régionale

b) Chaque région doit mettre en place une organisation pour garantir la prestation des services de dépistage génétique et de diagnostic prénatal. Cette organisation devrait englober des centres de génétique clinique et de médecine fœtale, des spécialistes de la néonatologie et de la pathologie pédiatrique, des obstétriciens et des pédiatres, des généralistes, des médecins de famille, des spécialistes du planisme familial, des infirmières visiteuses, des sages-femmes, des infirmières et des experts en hygiène et en médecine communautaire.

L'organisation de district

c) Pour que les services soient efficaces, il faut que l'organisation régionale ait sa source, à l'échelon du district, dans les cliniques prénatales, chez les médecins de famille et chez d'autres membres du personnel des services de maternité et de pédiatrie.

Les coordonnateurs de district et régionaux

9. Vu leur nature multidisciplinaire, les services prénatals devraient être supervisés par des coordonnateurs de district et régionaux désignés, qui, bien que cela ne soit pas obligatoire, pourraient être des généticiens médicaux. En plus de coordonner et de contrôler les services dans chaque région, le coordonnateur aurait à s'assurer que les services offerts sont conformes aux normes recommandées.

La vérification nationale

10. Le contrôle se ferait à l'échelon régional, mais il faudrait créer un centre national pour mettre au point les méthodes voulues, coordonner les renseignements à l'échelle nationale et favoriser une prestation équitable des services dans tout le pays.

L'éducation en santé génétique

11. La consultation en entrevue et la diffusion de renseignements écrits, plutôt que de remplacer l'éducation du public, viennent la compléter. Les deux volets sont complémentaires. Des trousses d'information doivent être fournies aux écoles, aux jeunes couples, aux femmes enceintes et aux personnes exposées à des risques génétiques définis. Vu la grande diversité des ressources pédagogiques nécessaires pour couvrir l'éventail complet des anomalies potentielles, il faudrait charger une «unité nationale d'éducation en santé génétique» de produire, d'emmagasiner et de diffuser les renseignements voulus.

La mise en œuvre

12. La mise en œuvre de ces propositions devrait se faire par l'intermédiaire de groupes de travail et être appuyée par le ministère de la Santé.

SOURCE : *Prenatal Diagnosis and Genetic Screening: Community and Services Implications*, The Royal College of Physicians of London, September 1989.

NOTES DU TEXTE

1. J.S. House *et al.*, «Social Relationships and Health», *Science*, 29 juillet 1988, 540-545.

2. H.D. Banta, *Developments in Human Genetic Testing*, vol. 5 de la collection «Anticipating and Assessing Health Care Technology» (Dordrecht, Kluwer Academic Publishers, 1988);
N.A. Holtzman, *Proceed with Caution* (Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1989).

3. M. Lalonde, ministre de la Santé nationale et du Bien-être social, *Nouvelle perspective sur la santé des Canadiens — Un document de travail* (Ottawa, Gouvernement du Canada, 1974), 33-37.

4. A.E.H. Emery et D.L. Rimoin, «Nature and Incidence of Genetic Disease», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, 6d. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1-3;
F. Vogel et A.G. Motulsky, *Human Genetics: Problems and Approaches*, 2e 6d. (Berlin et Heidelberg, Springer-Verlag, 1986).

5. V.A. McKusick, *Mendelian Inheritance in Man*, 8e 6d. (Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1988), 1;
C.R. Scriver, «Human Genes: Determinants of Sick Populations and Sick Patients», *Revue canadienne de santé publique* 79 (juillet-août 1988), 222-224.

6. P.A. Baird *et al.*, «Genetic Disorders in Children and Young Adults: A Population Study», *American Journal of Human Genetics* 42 (1988), 677-693.

7. UNSCEAR (Comité scientifique des Nations Unies pour l'étude des effets des rayonnements ionisants), *Genetic and Somatic Effects of Ionizing Radiation*, rapport à l'Assemblée générale (New York, Organisation des Nations Unies, 1986), 8.

8. G.B. Gori et B.J. Richter, «Macro-economics of Disease Prevention in the United States», *Science*, 9 juin 1978, 1124-1130.

9. J.G. Hall *et al.*, «The Frequency and Financial Burden of Genetic Disease in a Pediatric Hospital», *American Journal of Medical Genetics* 1 (1978), 417-436.

10. Emery et Rimoin, «Nature and Incidence» (*op. cit.* n. 4), 1-3;
B. Childs *et al.*, «Gene Mutation as a Cause of Human Disease», dans *Mutagenic Effects of Environmental Contamination*, 6d. par H.E. Sutton et M.I. Harris (New York, Academic Press, 1972), 3-14.

11. Vogel et Motulsky, *Human Genetics* (*op. cit.* n. 4), 600-608.

12. C.R. Scriver, «Windowpanes of Eternity: Health, Disease, and Inherited Risk», *Yale Journal of Biology and Medicine* 55 (1982), 506-509.

13. D.E. Koshland, Jr, «Sequences and Consequences of the Human Genome» (éditorial), *Science*, 13 octobre 1989, 189.

14. P.A. Baird, «Genetics and Health Care: A Paradigm Shift», *Perspectives in Biology and Medicine* 33 (hiver 1990), 203-213;
B. Childs, «Acceptance of the Howland Award», *Pediatric Research* 26, nº 4 (1989), 390;
C.R. Scriver, «The Canadian Rutherford Lecture. An Evolutionary View of Disease in Man», *Proceedings of the Royal Society (London) Bulletin* 220 (1984), 273-298.

15. B. Müller-Hill, *Murderous Science* (Londres, Oxford University Press, 1988);
D.J. Kevles, *In the Name of Eugenics: Genetics and the Uses of Human Heredity* (New York, Alfred A. Knopf, 1985);
K.M. Ludmerer, *Genetics and American Society* (Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1972);
A. McLaren, *Our Own Master Race: Eugenics in Canada (1885-1945)* (Toronto, McClelland and Stewart, 1990);
B. Müller-Hill, «Genetics after Auschwitz», *Holocaust and Genocide Studies* 2, nº 1 (1987), 3-20;
G. Bilson, «"Muscles and Health": Health and the Canadian Immigrant, 1867-1906», dans *Health, Disease and Medicine*, 6d. par C.G. Roland (Hamilton,

Hannah Institute for the History of Medicine, McMaster University, 1982), 398-411.

16. R. Evans, «"We'll Take Care of It for You": Health Care in the Canadian Community», *Daedalus* 117 (automne 1988), 185.

17. Santé et Bien-être social Canada, *Les dépenses nationales de santé au Canada*, 1975-1987 (Ottawa, à paraître), tableau 1.

18. J. David, Association médicale canadienne, Ottawa, communication personnelle, 1990;
R.W. Sutherland et M.J. Fulton, *Health Care in Canada: A Description and Analysis of Canadian Health Services* (Ottawa, The Health Group, 1988), 85.

19. R. Harris *et al.*, «Molecular Genetics in the National Health System in Britain», et R. Beech *et al.*, «Genetic Services in the Context of DNA Probes: What Do They Cost?» *Journal of Medical Genetics* 26 (1989), 219-225 et 237-244.

20. J.M. Graham, Jr *et al.*, «Report of the Task Force on Teaching Human Genetics in North American Medical Schools», *American Journal of Human Genetics* 44 (1989), 161-165;
V.M. Riccardi et R.D. Schmickel, «Human Genetics as a Component of Medical School Curricula: A Report to the American Society of Human Genetics», *American Journal of Human Genetics* 42 (avril 1988), 639-643.

21. «Science in Canada: Centres of Excellence», *Nature*, 23 juin 1988, 718-736;
M.J. Hollenberg, «The Future of Medical Research in Canada», *Journal de l'Association médicale canadienne* 142, nº 8 (1990), 805-807;
Organisation de coopération et de développement économiques, *La santé : financement et prestations — Analyse comparée des pays de l'OCDE*, «OCDE : Études de politique sociale», nº 4 (Paris, OCDE, 1987), 56-63;
Conseil de recherches médicales du Canada, listages de données sur la recherche en sciences de la santé au Canada.

22. A.J. Barsky, «The Paradox of Health», *New England Journal of Medicine* 318 (1988), 414-415;
L. Thomas, «What Doctors Don't Know», *The New York Review*, 24 septembre 1987, 6-10;
E. Shorter, *The Health Century* (New York, Doubleday, 1987), 1-6.

23. Lalonde, *Nouvelle perspective* (*op. cit.* n. 3), 20-28;
Statistique Canada, *Causes de décès : La statistique de l'état civil*, vol. 4, nº de cat. 84-203 (1985).

24. I.H. Porter, «Control of Hereditary Disorders», *Annual Review of Public Health* 3 (1982), 277-279;
R.R. Williams, «Nature, Nurture, and Family Predisposition», *Science*, 24 mars 1988, 769-771.

25. Lalonde, *Nouvelle perspective* (*op. cit.* n. 3), 33-37;
voir aussi F.M. LaForce, «Discovering Prevention: One Chief's Odyssey», *The Pharos* (hiver 1990), 32-37.

26. Childs, «Acceptance of the Howland Award» (*op. cit.* n. 14), 390-393;
Vogel et Motulsky, *Human Genetics* (*op. cit.* n. 4).

27. Scriver, «Windowpanes of Eternity» (*op. cit.* n. 12), 506-509;
Vogel et Motulsky, *Human Genetics* (*op. cit.* n. 4), 221-227.

28. T.I.A. Sorensen *et al.*, «Genetic and Environmental Influences on Premature Death in Adult Adoptees», *New England Journal of Medicine* 318 (1988), 727-732.

29. P. Goodfellow et A. Stewart, «Human Genetic Disease — A New Series in TIG», *Trends in Genetics* 4 (1988), 123-124;
R. Jackson, *Les soins de santé préventifs : les questions en jeu*, document d'étude (Ottawa, Conseil des sciences du Canada, 1986), 7-17;
Scriver, «Human Genes» (*op. cit.* n. 5), 222-224.

30. D. Gregory *et al.*, «Genetic Causes of Chronic Musculoskeletal Disease in Childhood Are Common», *American Journal of Medical Genetics* 19 (1984), 533-538.

31. C.R. Scriver et H.S. Tenenhouse, «On the Heritability of Rickets, A Common Disease (Mendel, Mammals and Phosphate)», *Johns Hopkins Medical Journal* 149 (1981), 179-187.

32. A.E. Garrod, *Inborn Factors of Disease*, 1931. Réimprimé dans les «Oxford Monographs in Medical Genetics», vol. 16, éd. par C.R. Scriver et B. Childs (Londres, Oxford University Press, 1989).

33. T. Costa *et al.*, «The Effect of Mendelian Disease on Human Health: A Measurement», *American Journal of Medical Genetics* 21 (1985), 231-242;

B. Childs et C.R. Scriver, «Age at Onset and Causes of Disease», *Perspectives in Biology and Medicine* 29 (printemps 1986), 437-460.

34. A. Czeizel et K. Sankaranarayanan, «The Load of Genetic and Partially Genetic Disorders in Man. 1: Congenital Anomalies», *Mutation Research* 128 (1984), 73-103.

35. UNSCEAR, *Genetic and Somatic Effects* (*op. cit.* n. 7), 8.

36. J.M. Diamond, «Causes of Death before Birth», *Nature*, 8 octobre 1987, 487.

37. *Ibid.*;
P.A. Jacobs, «Epidemiology of Chromosome Abnormalities in Man», *American Journal of Epidemiology* 105, nº 3 (1977), 180.

38. Porter, «Control of Hereditary Disorders» (*op. cit.* n. 24), 279.

39. Hall *et al.*, «Frequency and Financial Burden» (*op. cit.* n. 9), 417-436.

40. Gregory *et al.*, «Genetic Causes» (*op. cit.* n. 30), 534.

41. Childs *et al.*, «Gene Mutation as Cause» (*op. cit.* n. 10), 3-14;
Emery et Rimoin, «Nature and Incidence» (*op. cit.* n. 4), 1-3.

42. C.R. Scriver *et al.*, «Genetics and Medicine: An Evolving Relationship», *Science*, 26 mai 1978, 947.

43. U.S. Congress, Office of Technology Assessment, *Technologies for Detecting Heritable Mutations in Human Beings*, OTA-A-298 (Washington [D.C.], U.S. Government Printing Office, 1986).

44. *Ibid.*, 29.

45. S.H. Orkin, «Disorders of Hemoglobin Synthesis: The Thalassemias», dans *The Molecular Basis of Blood Diseases*, éd. par G. Stamatoyannopoulos *et al.* (Philadelphie, W.B. Saunders Company, 1987), 106-126;
J.A. Phillips et H.H. Kazazian, «Haemoglobinopathies and Thalassaemias», dans *Principles and Practice*, éd. par Emery et Rimoin (*op. cit.* n. 4), 1032-1043.

46. M.S. Brown et J.L. Goldstein, «A Receptor-Mediated Pathway for Cholesterol Homeostasis», *Science*, 4 avril 1986, 40-42.

47. Office of Technology Assessment, *Technologies for Detecting Heritable Mutations* (*op. cit.* n. 43);
R. Williamson, «Molecular Biology in Relation to Medical Genetics», dans *Principles and Practice*, éd. par Emery et Rimoin (*op. cit.* n. 4), 16-25.

48. M.J. Khoury *et al.*, «The Effect of Genetic Susceptibility on Causal Inference in Epidemiologic Studies», *American Journal of Epidemiology* 126, nº 4 (1987), 561;
M.C. King *et al.*, «Genetic Epidemiology», *Annual Review of Public Health* 5 (1984), 1-2.

49. Sorensen *et al.*, «Genetic and Environmental Influences» (*op. cit.* n. 28).

50. *Ibid.*

51. Vogel et Motulsky, *Human Genetics* (*op. cit.* n. 4), 594.

52. *Ibid.*, 604.

53. Commission des communautés européennes, *Médecine prédictive : Analyse du génome humain (1989-1991)*, Proposition de décision du Conseil (Bruxelles, le 20 juillet 1988), 1-16;
«Ninth International Workshop on Human Gene Mapping», *Cytogenetics Cell Genetics* 46 (1987), 1-762;
V.A. McKusick, *The Morbid Anatomy of the Human Genome: A Review of Gene Mapping in Clinical Medicine* (Bethesda [Maryland], Howard Hughes Medical Institute, 1988);
V.A. McKusick et F.H. Ruddle, «Toward a Complete Map of the Human Genome» (éditorial), *Genomics* 1 (1987), 103-106;
R. White et J.M. Lalouel, «Chromosome Mapping with DNA Markers», *Scientific American* 258, nº 2 (1988), 40-48.

54. C. Joyce, «The Race to Map the Human Genome», *New Scientist*, 5 mars 1987, 35-39;
J.D. Watson, «The Human Genome Project: Past, Present, and Future», *Science*, 6 avril 1990, 45.

55. J. Cherfas, «A Guide to Being Human», *New Scientist*, 25 février 1988, 30-31;
R. Dulbecco, «A Turning Point in Cancer Research: Sequencing the Human Genome», *Science*, 7 mars 1986, 1055-1056.

56. «Why Sequence the Human Genome?» *Nature*, 11 février 1988, 465;
L.L. Cavalli-Sforza, «How Can One Study Individual Variation for 3 Billion Nucleotides of the Human Genome?» (Opinion), *American Journal of Human*

Genetics 46 (1990), 649-651;
L.F. Cavaliere, «Gene Sequencing: No Easy Answers», *The Scientist*, 26 janvier 1987, 13;
M. Siniscalco, «On the Strategies and Priorities for Sequencing the Human Genome: A Personal View», *Trends in Genetics* 3 (1987), 182-184.

57. Organisation mondiale de la santé, *Manuel de la classification statistique internationale des maladies, traumatismes et causes de décès*, vol. 1, 9e révision (Genève, OMS, 1977).

58. H.B. Newcombe, «Applications of Record Linkage to Genetic Studies: Chairman's Remarks», M. Schiff, «A Public Perspective», et R. Gage, «The Dark Custodian: Caught in the Middle», dans *Proceedings of the Workshop on Computerised Record Linkage in Health Research, Ottawa, Ontario, May 21-23, 1986* (Toronto, University of Toronto Press, 1986), 68, 73, 130;
Statistique Canada, Politique relative au couplage d'enregistrements, mai 1986.

59. Baird *et al.*, «Genetic Disorders» (*op. cit.* n. 6);
B.K. Trimble et J.H. Doughty, «The Amount of Hereditary Disease in Human Populations», *Annals of Human Genetics* 38 (1974), 199-201.

60. P. Berg, «Dissections and Reconstructions of Genes and Chromosomes», *Science*, 17 juillet 1981, 302;
D.R. Cox et C.J. Epstein, «Gene Structure and Function in Eukaryotic Organisms», dans *Principles and Practice*, éd. par Emery et Rimoin (*op. cit.* n. 4), 4-15;
K.E. Davies, «The Application of Recombinant DNA Technology to the Analysis of the Human Genome and Genetic Disease», *Human Genetics* 58 (1981), 351-357;
Holtzman, *Proceed with Caution* (*op. cit.* n. 2);
Office of Technology Assessment, *Technologies for Detecting Heritable Mutations* (*op. cit.* n. 43).

61. S.E. Antonarakis, «Diagnosis of Genetic Disorders at the DNA Level», *New England Journal of Medicine* 320 (1989), 153-163;
W. Bains, «Disease, DNA and Diagnosis», *New Scientist*, 6 mai 1989, 48-51;
D.N. Cooper et J. Schmidtke, «Diagnosis of Genetic Disease Using Recombinant DNA», *Human Genetics* 73 (1986), 1-11;
Holtzman, *Proceed with Caution* (*op. cit.* n. 2), 72-78;
H. Ostrer et J.P. Hejtmancik, «Prenatal Diagnosis and Carrier Detection of Genetic Disease by Analysis of Deoxyribonucleic Acid», *Journal of Pediatrics* 112, nº 5 (1988), 679-687.

62. Committee for the Study of Inborn Errors of Metabolism, National Research Council, *Genetic Screening: Programs, Principles and Research* (Washington [D.C.], National Academy of Sciences, 1975);
Scriver *et al.*, «Genetics and Medicine» (*op. cit.* n. 42), 947;
J.M.G. Wilson et G. Jungner, «Principes et pratique du dépistage des maladies», *Cahiers de santé publique* 34 (Genève, Organisation mondiale de la santé, 1968), 14-28.

63. Committee for the Study of Inborn Errors of Metabolism, *Genetic Screening* (*op. cit.* n. 62);
President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research, *Screening and Counseling for Genetic Conditions* (Washington [D.C.], U.S. Government Printing Office, 1983), 11-27.

64. C.R. Scriver *et al.*, «The Hyperphenylalaninemias», dans *The Metabolic Basis of Inherited Disease*, 6e éd., éd. par C.R. Scriver *et al.* (New York, McGraw Hill, 1989), 495-546.

65. J.H. Edwards, «The Importance of Genetic Disease and the Need for Prevention», *Philosophical Transactions* 319 (1988), 216-218;
Porter, «Control of Hereditary Disorders» (*op. cit.* n. 24), 282.

66. G. Uttermann, «Coronary Heart Disease», dans *Principles and Practice*, éd. par Emery et Rimoin (*op. cit.* n. 4), 956-978;
R.R. Williams, Cardiovascular Genetics Research Clinic, Salt Lake City (Utah), communication personnelle, 1988;
M.S. Brown et J.L. Goldstein, «How LDL Receptors Influence Cholesterol and Atherosclerosis», *Scientific American* 251 (1984), 58-66.

67. T. Friedmann, «Progress toward Human Gene Therapy», *Science*, 16 juin 1989, 1275-1281;
Conseil de recherches médicales du Canada, *Lignes directrices du Conseil de recherches médicales du Canada : Recherches sur la thérapie génique somatique chez les humains*, nº de cat. MR21-6/1990F (Ottawa, Approvisionnements et Services Canada, 1990), 19-21.

68. P. Taylor, «U.S. Girl Receives "Engineered" Genes», *The Globe and Mail*, 17 septembre 1990, A1.

69. Conseil de recherches médicales du Canada, *Lignes directrices [...] thérapie* (*op. cit.* n. 67);
Conseil de recherches médicales du Canada, *Lignes directrices concernant la recherche sur des sujets humains*, nº de cat. MR21-5/1988F (Ottawa, Approvisionnements et Services Canada, 1987).

70. C.R. Scriver, «Every Pediatrician a Geneticist (1983): (With an Evolutionary View of Disease)», *Current Problems in Pediatrics* 14 (avril 1984), 4-49;
Goodfellow et Stewart, «Human Genetic Disease» (*op. cit.* n. 29);
A. Hayes *et al.*, «The Effect of Mendelian Disease on Human Health. 2: Response to Treatment», *American Journal of Medical Genetics* 21 (1985), 251-255.

71. Edwards, «Importance of Genetic Disease» (*op. cit.* n. 65), 218-219;
Holtzman, *Proceed with Caution* (*op. cit.* n. 2), 106-109.

72. Canadian Collaborative CVS-Amniocentesis Clinical Trial Group, «Multicentre Randomized Clinical Trial of Chorion Villus Sampling and Amniocentesis», *The Lancet*, 7 janvier 1989, 1-6;
Organisation mondiale de la santé, Programme de lutte contre les maladies héréditaires, *Perspectives in Fetal Diagnosis of Congenital Disorders*, rapport de la conférence OMS/SERONO tenue en mai 1984 à Genève (document HMG/SERONO/84.4, document inédit de l'OMS), 8.

73. U. Dawe, Child Health Centre, Alberta Children's Hospital, communication personnelle, août 1988.

74. President's Commission, *Screening and Counseling* (*op. cit.* n. 63), 4;
D.C. Wertz et J.C. Fletcher, éd., *Ethics and Human Genetics: A Cross-Cultural Perspective* (Heidelberg, Springer-Verlag, 1989);

75. J.G. Hall et D. Roy, «Ethics and Medical Genetics», dans *Ethics and Human Genetics*, éd. par Wertz et Fletcher (*op. cit.* n. 74), 126 et 134-137.

76. Collège canadien des généticiens médicaux, *Professional and Ethical Guidelines for the Canadian College of Medical Geneticists* (sans date);
Collège canadien des généticiens médicaux et Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, «Canadian Recommendations for Prenatal Diagnosis of Genetic Disorders», *Bulletin of the Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada* 5 (novembre-décembre 1983).

77. President's Commission, *Screening and Counseling* (*op. cit.* n. 63).

78. G.A. Chase *et al.*, «Assessment of Risk by Pregnant Women: Implications for Genetic Counseling and Education», *Social Biology* 33, nº 1-2 (1986), 57-64;
R.R. Faden *et al.*, «What Participants Understand about a Maternal Serum Alpha-Fetoprotein Screening Program», *American Journal of Public Health* 75 (décembre 1985), 1381-1384;
W.R. Freudenburg, «Perceived Risk, Real Risk: Social Science and the Art of Probabilistic Risk Assessment», *Science*, 7 octobre 1988, 44-49;
A. Lippman-Hand et F.C. Fraser, «Genetic Counseling — The Post-Counseling Period. 1: Parents' Perceptions of Uncertainty», et «2: Making Reproductive Choices», *American Journal of Medical Genetics* 4 (1979), 51-71 et 73-87;
D.C. Wertz et J.C. Fletcher, «Communicating Genetic Risks», *Science, Technology, and Human Values* 12, nº 3-4 (été-automne 1987), 60-66.

79. D. Angus, *Economic Evaluation and Genetic Predisposition Related Programs*, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988, 2-17;
M. Drummond, «Guidelines for Health Technology Assessment: Economic Evaluation», dans *Health Care Technology: Effectiveness, Efficiency and Public Policy*, éd. par D. Feeney *et al.* (Montréal, Institut de recherches politiques, 1986), 107-128.

80. G.R. Fraser et O. Mayo, «Genetical Load in Man», *Humangenetik* 23 (1974), 106-108;
Vogel et Motulsky, *Human Genetics* (*op. cit.* n. 4), 636-642.

81. M. Swift *et al.*, «Breast and Other Cancers in Families with Ataxia Telangiectasia», *New England Journal of Medicine* 316 (1987), 1289-1294.

82. Collège canadien des généticiens médicaux, *Professional and Ethical Guidelines* (*op. cit.* n. 76).

83. L. Cartier *et al.*, «Prevention of Mental Retardation in Offspring of Hyperphenylalaninemic Mothers», *American Journal of Public Health* 72 (décembre 1982), 1386-1390;

Scriver *et al.*, «Genetics and Medicine» (*op. cit.* n. 42), 949-950;
M. Charbonneau *et al.*, «The Quebec Network of Genetic Medicine», *Revue canadienne de santé publique* 78, nº 2 (1987), 79-83;
Baird *et al.*, «Genetic Disorders» (*op. cit.* n. 6), 677-693;
M. Hayden, «Predictive Medicine: Recombinant DNA Technology and Adult-Onset Genetic Disorders», *Canadian Family Physician* 34 (avril 1988), 923-926;
S. Fox *et al.*, «Predictive Testing for Huntington Disease: Description of a Pilot Project in British Columbia», et M. Bloch *et al.*, «Predictive Testing for Huntington Disease: Demographic Characteristics, Life-Style Patterns, Attitudes, and Psycho-Social Assessments of the First 51 Test Candidates», *American Journal of Medical Genetics* 32 (1989), 211-224.

84. G. Rose, «Sick Individuals and Sick Populations», *International Journal of Epidemiology* 14, nº 1 (1985), 32-38; Scriver, «Human Genes» (*op. cit.* n. 5), 222-224.

85. Scriver, «Every Pediatrician a Geneticist» (*op. cit.* n. 70), 5-7.

86. P.A. Baird, Department of Medical Genetics, University of British Columbia, communication personnelle, mars 1988.

87. Conseil des sciences du Canada, rapport inédit fondé sur les résultats d'un sondage réalisé en 1987 auprès de 10 centres canadiens offrant des services de médecine génétique. Un atelier, qui s'est tenu le 14 juin 1989 sous les auspices du Conseil des sciences, est venu étayer ces résultats. Voir *La génétique, les soins de santé et une société attentive*, résumé inédit des délibérations de l'atelier, 1989, 9-15.

88. Holtzman, *Proceed with Caution* (*op. cit.* n. 2), 152-153.

89. Organisation mondiale de la santé, *Les troubles génétiques : Prévention, traitement et réadaptation*, Série de rapports techniques, nº 497 (Genève, OMS, 1972), 30;
Collège canadien des généticiens médicaux, sondage inédit sur la main-d'œuvre, 1985.

90. Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations (logiciel informatique et base de données) en vente chez C.P. Expert Pty. Ltd., 143 St. Kilda Road, Melbourne 3004, Australie.

91. U. Dawe, «The Determinants of Utilization of Genetic Amniocentesis by Late Maternal Age Women» (thèse de Ph.D., University of Calgary, avril 1988).

92. Angus, *Economic Evaluation* (*op. cit.* n. 79), App. 2;
J.C. Chapple *et al.*, «The New Genetics: Will It Pay Its Way?» *The Lancet*, 23 mai 1987, 1189-1194;
D.L. Dagenais *et al.*, «A Cost-Benefit Analysis of the Quebec Network of Genetic Medicine», *Social Science and Medicine* 20, nº 6 (1985), 601-607;
J.T. Ostrowsky, «Newborn Screening for Congenital Disorders», dans U.S. Congress, Office of Technology Assessment, *Healthy Children: Investing in the Future*, OTA-H-345 (Washington [D.C.], U.S. Government Printing Office, 1988), 112-116;
C.R. Scriver *et al.*, «Feasibility of Chemical Screening of Urine for Neuroblastoma Case Finding in Infancy in Quebec», *Canadian Medical Association Journal* 136, nº 9 (1987), 952-956;
S.H. Taplin *et al.*, «Cost-Justification Analysis of Prenatal Maternal Serum Alpha-feto Protein Screening», *Medical Care* 26 (décembre 1988), 1185-1202.

93. Angus, *Economic Evaluation* (*op. cit.* n. 79);
Dagenais *et al.*, «A Cost-Benefit Analysis», *Social Science and Medicine* 20, nº 6 (*op. cit.* n. 92).

94. D.E. Koshland, Jr, «Editorial», *Science*, 6 avril 1990, 9.

95. Canadiens pour la recherche médicale, résultats inédits d'un sondage réalisé en 1988 pour le compte du Conseil des sciences du Canada;
Conseil des sciences du Canada, *La génétique, les soins de santé et une société attentive*, résumé inédit des délibérations d'un atelier tenu le 14 juin 1989, 7-9.

96. J.C. Fletcher et D.C. Wertz, «Ethical Aspects of Prenatal Diagnosis: Views of U.S. Medical Geneticists», *Ethical and Legal Issues in Perinatology* 14 (juin 1987), 293-312;
Wertz et Fletcher, *Ethics and Human Genetics* (*op. cit.* n. 74);
B. Hilton *et al.*, *Ethical Issues in Human Genetics: Genetic Counseling and the Use of Genetic Knowledge*, Progress International Proceedings No. 13 (New York, Plenum Press, 1973);
M. Lappé, «The Limits of Genetic Inquiry», *Hastings Center Report*, août 1987, 5-10;
A. Milunsky et G.J. Annas, *Genetics and*

the Law II (New York, Plenum Press, 1980);
P. Reilly, *Genetics, Law, Social Policy* (Cambridge, Massachusetts, Harvard University Press, 1977);
P.T. Rowley, «Genetic Screening: Marvel or Menace?» *Science*, 13 juillet 1984, 138-144;
S.B. Twiss, Jr, «Parental Responsibility for Genetic Health», *Hastings Center Report*, février 1974, 9-11;
R.M. Veatch, éd., *Medical Ethics* (Boston, Jones and Bartlett, 1989);
D. Suzuki et P. Knudtson, *Genethics* (Toronto, Stoddart, 1988).

97. B.M. Dickens, «Confronting Ethical Factors in Paediatric and Adolescent Medicine», *John T. Law Lecture*, présentée à la réunion annuelle de l'Association des hôpitaux pédiatriques du Canada, Vancouver, 30 septembre 1982, 3.

98. D.E. Koshland, Jr, «To See Ourselves as Others See Us», *Science*, 5 janvier 1990, 9.

99. Conseil de recherches médicales du Canada, *Lignes directrices [...] sujets humains* (*op. cit.* n. 69);
Conseil de recherches médicales du Canada, *Lignes directrices [...] thérapie* (*op. cit.* n. 67).

100. S. Zeneman *et al.*, «A Private View of Heterozygosity: Eight-Year Follow-Up Study on Carriers of Tay-Sachs Gene Detected by High School Screening in Montreal», *American Journal of Medical Genetics* 18 (1984), 774-777.

101. Ad Hoc Committee on Individual Identification, ASHG, «Individual Identification by DNA Analysis: Points to Consider», *American Journal of Human Genetics* 146 (1990), 631-634;
B.M. Knoppers et C. Laberge, «DNA Sampling and Informed Consent», *Canadian Medical Association Journal* 140, nº 9 (1989), 1023-1028;
B.M. Knoppers, «Human Genetics, Predisposition and the New Social Contract», dans *International Conference on Bioethics and Human Genome Mapping* (Benecia [India], Cue International, 1989), 168-176.

102. J.C. Fletcher *et al.*, «Prenatal Diagnosis for Sex Choices», *Hastings Center Report*, février 1980, 15-25;
M. Lappé et Peter Steinfels, «Choosing the Sex of Our Children», *Hastings Center Report*, février 1974, 1-4;
President's Commission, *Screening and Counseling* (*op. cit.* n. 63), 56-59;
T.C. Wiegle, «The Biotechnology of Sex Preselection: Social Issues in a Public Policy Context», *Policy Studies Review* 4 (février 1985): 445-460.

103. Hall et Roy, «Ethics and Medical Genetics» (*op. cit.* n. 75), 136-137;
R. Hubbard, «Prenatal Diagnosis and Eugenic Ideology», *Women's Studies International Forum* 8 (1985), 567-576.

104. Hall et Roy, «Ethics and Medical Genetics» (*op. cit.* n. 75), 123.

105. C. Bernard, *Genetic Predisposition to Disease: Report on Legal Rules Relevant to Human Experimentation, Genetic Information and Gene Therapy*, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988, 19-20.

106. *Tremblay c. Daigle*, [1989] 2 R.C.S. 530.

107. *Re «Baby R»* (1988), 15 R.F.L. (3d) 225;
S. Yamishi, «Apprehending the Fetus *en venire sa mère*: A Study in Judicial Sleight of Hand», *Saskatchewan Law Review* 53, nº 1 (1989), 113-141;
J.A. Robertson et J.D. Schulman, «Pregnancy and Prenatal Harm to Offspring: The Case of Mothers with PKU», *Hastings Center Report*, août 1987, 23-33;
G.J. Annas, «Pregnant Women as Fetal Containers», *Hastings Center Report*, décembre 1986, 13-14.

108. B.M. Knoppers, «Modern Birth Technology and Human Rights», *American Journal of Comparative Law* 33, nº 1 (1985), 4.

109. *Ibid.*, 5.

110. *Ibid.*, 7-9.

111. *Ibid.*, 8-9.

112. C. Holden, «The Genetics of Personality», *Science*, 7 août 1987, 598-601;
M. McGue, «Nature-Nurture and Intelligence», *Nature*, 17 août 1989, 507-508;
R. Plomin, «The Role of Inheritance in Behavior», *Science*, 13 avril 1990, 183-188;
Vogel et Motulsky, *Human Genetics* (*op. cit.* n. 4), 608-613.

113. S. Rogers, *Constitutional and Other Protection Related to Genetic Screening*, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988.

114. President's Commission, *Screening and Counseling* (*op. cit.* n. 63), 43-45;

Bernard, *Genetic Predisposition* (*op. cit.* n. 105), 24-27.

115. Knoppers et Laberge, «DNA Sampling and Informed Consent» (*op. cit.* n. 101).

116. *Ibid.*;
J.R.W. Yates *et al.*, «Guidelines for DNA Banking: Report of the Clinical Genetics Society Working Party on DNA Banking», *Journal of Medical Genetics* 26 (1989): 245-250;
Organisation mondiale de la santé, *Feasibility of Establishing an International Surveillance System (Register) for Inherited Metabolic Disorders*, rapport d'une consultation de l'OMS, Programme de lutte contre les maladies héréditaires (Copenhague, OMS, 1985), 1-6.

117. L.B. Andrews, «My Body, My Property», *Hastings Center Report*, octobre 1986, 28-38;
B. Dickens, «The Control of Living Body Materials», *University of Toronto Law Journal* 27 (1977), 142;
A. Lefebvre, *Property Rights to Genetic Material*, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988;
U.S. Congress, Office of Technology Assessment, *New Developments in Biotechnology: Ownership of Human Tissues and Cells* (Washington [D.C.], U.S. Government Printing Office, 1987), 3-23.

118. *Grand dictionnaire encyclopédique Larousse* (Paris, Librairie Larousse, 1983), 4013.

119. *Dictionnaire français de médecine et de biologie*, tome II (Paris, Masson & Cie, 1971), 154.

120. Suzuki et Knudtson, *Genethics* (*op. cit.* n. 96), 353.

121. Holtzman, *Proceed with Caution* (*op. cit.* n. 2), 223.

122. Voir note 15.

123. Hall et Roy, «Ethics and Medical Genetics» (*op. cit.* n. 75), 137.

124. Voir note 102.

125. S. Connor, «Genetic Fingers in the Forensic Pie», *New Scientist*, 28 janvier 1988, 31-32;
K. Johnston, «UK Immigration Authorities May Use DNA Fingerprinting», *Nature*, 3 septembre 1987, 5.

126. G.J. Annas, «DNA Fingerprinting in the Twilight Zone», *Hastings Center Report*, mars-avril 1990, 35-37;
J. King, «DNA Forensic Testing Industry Faces Challenge to Credibility», *The Scientist*, 13 novembre 1989, 1;
W.C. Thompson et S. Ford, «Is DNA Fingerprinting Ready for the Courts?» *New Scientist*, 31 mars 1990, 38-43;
J.I. Thornton, «DNA Profiling», *Chemical and Engineering News*, 20 novembre 1989, 18-30.

127. Suzuki et Knudtson, *Genethics* (*op. cit.* n. 96), 208-237.

128. T.H. Murray, «Genetic Testing at Work: How Should It Be Used?» *Technology Review* 88 (mai-juin 1985): 54-56.

129. *Ibid.*, 51-59.

130. Holtzman, *Proceed with Caution* (*op. cit.* n. 2), 200-209;
U.S. Congress, Office of Technology Assessment, *The Role of Genetic Testing in the Prevention of Occupational Disease*, OTA-BA-194 (Washington [D.C.], U.S. Government Printing Office, 1983).

131. Kevles, *In the Name of Eugenics* (*op. cit.* n. 15), 278;
Reilly, *Genetics, Law, Social Policy* (*op. cit.* n. 96), 62-86.

132. C. Tremblay, *Genetic Screening in the Workplace*, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988.

133. *Ibid.*, 6.

134. Ibid., 6-14 et 26-34.

135. Murray, «Genetic Testing at Work» (*op. cit.* n. 128), 51.

136. Tremblay, *Genetic Screening* (*op. cit.* n. 132), 105-108.

137. *Re Kimberly-Clark of Canada Ltd. and International Chemical Workers Union, Local 813* (1978), 18 L.A.C. (2d) 248;
Re Multi Fittings Ltd. and International Molders and Allied Workers Union, Local 49 (1981), 1 L.A.C. (3d) 404.

138. D. Cooper et M. Barefoot, «Genes Reach the Medical Market: Can You Buy Insurance for Your Genes?» *New Scientist*, 16 juillet 1987, 45-51;
G. Kolata, «Genetic Screening Raises Questions for Employers and Insurers», *Science*, 18 avril 1986, 317-319;
C. Tremblay, *Genetic Information: Implications on Life and Disability*

Insurance, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988.

139. Conseil des sciences du Canada, *À l'école des sciences — La jeunesse canadienne face à son avenir*, rapport n° 36 (Ottawa, ministre des Approvisionnements et Services, 1984).

140. Orpwood Associates Inc., *Teaching about Genetics and Health: A Provincial Review*, vol. 1, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988, 23-25.

141. *Ibid.*, 3-21.

142. *Ibid.*, 9.

143. *Ibid.*, 19-21.

144. C.R. Scriver *et al.*, «The Education of Citizens: Human Genetics», et F.M. Hickman *et al.*, «Human Genetics Education: Results of a BSCS Needs Assessment Survey», *American Biology Teacher* 40 (mai 1978), 280-303.

145. R.G. Davidson, «Human Genetics in the High School Curriculum», *The Crucible* 18 (janvier-février 1987), 40-41; Orpwood Associates, *Teaching about Genetics* (*op. cit.* n. 140), 14 et 127-128.

146. J.D. Rowley, «The Scientific Revolution in Medicine: Implications for Teachers of High School Biology», dans *High School Biology Today and Tomorrow*, éd. par W.G. Rosen (Washington [D.C.], National Academy Press, 1989), 30-36.

147. P.W. Allderdice, *Ask Your Family Tree*, 1986. Disponible auprès du Dr P.W. Allderdice, Health Science Centre, Memorial University, St. John's (Terre-Neuve).

148. J.R. Durant *et al.*, «The Public Understanding of Science», *Nature*, 6 juillet 1989, 11-14; E.F. Einsiedel, *Scientific Literacy: A Survey of Adult Canadians* (rapport subventionné par le Conseil de recherches en sciences humaines et par Industrie, Sciences et Technologie Canada), 1989. Société royale du Canada, *La science et le public*, rapport d'une conférence réunissant des représentants nationaux en sciences et en génie, compilé par E.R.W. Neale (Ottawa, 1988), 3-5; Conseil des sciences du Canada, *La sensibilisation du public aux sciences et à la technologie*, rapport présenté au ministre d'État aux Sciences et à la Technologie, 1981.

149. Société royale du Canada, *La science et le public* (*op. cit.* n. 148).

150. IHE International, *Review of Five Health Professions Related to Genetic Predisposition to Disease*, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988.

151. Graham *et al.*, «Report of Task Force» (*op. cit.* n. 20), 161.

152. B. Childs, «Perspectives in Medical Genetics», *Birth Defects: Original Article Series* 13, n° 6 (1977), 131-138; B. Childs, «Persistent Echoes of the Nature-Nurture Argument», *American Journal of Human Genetics* 29 (1977), 1-13; B. Childs *et al.*, «Human Genetics Teaching in U.S. Medical Schools», *American Journal of Human Genetics* 33 (1981), 1-10; J.D. McInerney, «Genetics and the Quality of Life», *The American Biology Teacher* 51 (mai 1989), 264-268.

153. Riccardi et Schmickel, «Human Genetics as a Component» (*op. cit.* n. 20).

154. Graham *et al.*, «Report of Task Force» (*op. cit.* n. 20), 161-162.

155. J.N. Bodurtha *et al.*, «Updating McKusick: An Educational Exercise for Medical Students», *American Journal of Medical Genetics* 24 (1986), 505-511.

156. Graham *et al.*, «Report of Task Force» (*op. cit.* n. 20), 163.

157. *Ibid.*

158. M. Stockwell, *Assessment of the Genetic Content of the Royal College Examinations*, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1988.

159. L. Siminovitch et E.A. McCulloch, «Genetics-Based Biotechnology: A Paradigm for Canadian Research», *Mémoires de la Société royale du Canada*, 4e série, volume 23 (1985), 3-13.

160. M. Olson *et al.*, «A Common Language for Physical Mapping of the Human Genome», et L. Roberts, «New Game Plan for Genome Mapping», *Science*, 29 septembre 1989, 1434-1435, 1438-1440; voir aussi notes 54 et 56.

161. X. Hu *et al.*, «Duplication Mutation at the Duchenne Muscular Dystrophy Locus: Its Frequency, Distribution, Origin and Phenotype Genotype Correlation», *American Journal of Human Genetics* 46 (1990), 682-695;

B.S. Kerem *et al.*, «Identification of the Cystic Fibrosis Gene: Genetic Analysis», *Science*, 8 septembre 1989, 1073-1080; J. Theilmann *et al.*, «Non-Random Association between the Alleles Detected at D4S95 and D4S98 and the Huntington Disease Gene», *Journal of Medical Genetics* 26 (1989), 676-681.

162. «Science in Canada: Centres of Excellence», *Nature*, (*op. cit.* n. 21), 722-723.

163. *Ibid.*; 718-736; Hollenberg, «Future of Medical Research», *Canadian Medical Association Journal* (*op. cit.* n. 21).

164. OCDE, *La santé : financement et prestations* (*op. cit.* n. 21).

165. Conseil de recherches médicales du Canada, listages de données sur la recherche en sciences de la santé au Canada.

166. *Ibid.*

167. J. Weldon et D.B. Schindler, *Répertoire de la biotechnologie industrielle canadienne 1988*, préparé pour le Comité consultatif national de la biotechnologie et le Comité interministériel de la biotechnologie (Ottawa, 1988), 10. On peut en obtenir un exemplaire de la Division de la biotechnologie du ministère des Sciences, à Ottawa.

168. «Drug Firms Sparkle in First Report on R&D Behaviour: Spending to Eclipse $200 Million Mark this Year», *Research Money*, 20 décembre 1989, 1-2.

169. *Ibid.*

170. Y. Gravel, *Report on Survey to Review Private Sector Involvement in Genetic Disease-Related Biotechnology Development and Service Delivery*, rapport inédit rédigé pour le compte du Conseil des sciences du Canada, 1989.

171. Association canadienne de l'industrie du médicament, *Challenging the Frontiers of Research: The First 75 Years*, encart publicitaire sur la recherche dans *Maclean's*, 11 décembre 1989.

172. Conseil de recherches médicales du Canada, *Lignes directrices [...] thérapie* (*op. cit.* n. 67); Conseil de recherches médicales du Canada, *Lignes directrices [...] sujets humains* (*op. cit.* n. 60).

NOTES DES ENCADRÉS

Encadré 1

N.A. Holtzman, *Proceed with Caution* (Baltimore: Johns Hopkins University Press, 1989), 57-87;
F. Vogel et A.G. Motulsky, *Human Genetics: Problems and Approaches*, 2e éd., (Berlin et Heidelberg, Springer-Verlag, 1986), 266;
U.S. Congress, Office of Technology Assessment, *Technologies for Detecting Heritable Mutations in Human Beings*, OTA-A-298 (Washington [D.C.], U.S. Government Printing Office, 1986);
J.D. Watson, *La double hélice* (Paris, Hachette, 1984);
J.D. Watson et F.H.C. Crick, «Genetical Implications of the Structure of Deoxyribonucleic Acid», *Nature* 171 (1953), 964-967.

Encadré 2

La maladie polykistique des reins :
J. Friedman, «Cystic Diseases of the Kidney», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1002;
E. LaMothe, Division of Medical Genetics, McGill University, communication personnelle, 1988.

La mucoviscidose :
F. Vogel et A.G. Motulsky, *Human Genetics: Problems and Approaches*, 2e éd. (Berlin et Heidelberg, Springer-Verlag, 1986), 266;
M. Buchwald, Department of Genetics, Toronto Hospital for Sick Children, communication personnelle, 1988.

La myopathie de Duchenne :
A.E.H. Emery, «The Muscular Dystrophies», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 396-397;
Ronald Worton, Department of Genetics, Toronto Hospital for Sick Children, communication personnelle, 1989.

L'hypercholestérolémie familiale :
F. Vogel et A.G. Motulsky, *Human Genetics: Problems and Approaches*, 2e éd. (Berlin et Heidelberg, Springer-Verlag 1986), 224;
G. Utermann, «Coronary Heart Disease», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 965.

L'hémochromatose :
M. Simon, «Disorders of Iron Metabolism: Idiopathic Haemochromatosis and Atransferrinaemia», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1329-1330.

L'hémophilie A et la maladie de von Willebrand :
R. Biggs, «Defects in Coagulation», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1072.

La chorée de Huntington :
R. Eldridge, «Hereditary Disorders of the Basal Ganglia», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 257-258.

La drépanocytose :
J.A. Phillips et H.H. Kazazian, «Haemoglobinopathies and Thalasssemias», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1027-1031.

Encadré 3

V.A. McKusick, *Mendelian Inheritance in Man*, 8e éd. (Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1988), 1;
V.A. McKusick, *Online Mendelian Inheritance in Man*, 22 June 1990.

Encadré 4

La maladie d'Alzheimer :
Division de la santé mentale, Santé et Bien-être social Canada, et la Société Alzheimer du Canada, *La maladie d'Alzheimer : renseignements à l'intention des familles* (Ottawa, Ministère des Approvisionnements et Services, 1984);
P. St. George-Hyslop, Massachusetts General Hospital, Harvard University, communication personnelle, 1988.

Les maladies coronariennes :
Centre canadien d'information sur la santé, Statistique Canada, données sur les taux de décès, 1989;
Statistique Canada, *Annuaire du Canada*, 1988, 3-24;

F. Vogel et A.G. Motulsky, *Human Genetics: Problems and Approaches*, 2e éd. (Berlin et Heidelberg, Springer-Verlag, 1986), 223;
G. Utermann, «Coronary Heart Disease», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 972;
R.R. Williams *et al.*, «Familial Dyslipidemic Hypertension», *Journal of the American Medical Association* 259 (1988), 3584;
L.L. Field, Department of Medical Genetics, Alberta Children's Hospital, communication personnelle, juillet 1988;
G.H. Boers *et al.*, «Heterozygosity for Homocystinuria in Premature Peripheral and Cerebral Occlusive Arterial Disease», *New England Journal of Medicine* 313 (1985), 709.

Le cancer des poumons :
D.W. Nebert, «Genes Encoding Drug Metabolizing Enzymes», dans *Phenotypic Variations in Populations*, éd. par A.V. Woodhead *et al.* (New York, Plenum Press, 1988), 54;
D.W. Nebert, National Cancer Institute, Bethesda (Maryland), communication personnelle, juillet 1988;
K. Kok *et al.*, «Deletion of a DNA Sequence at the Chromosomal Region 3p21 in All Major Types of Lung Cancer», *Nature* 330 (1987), 578;
J.J. Mulvihill et A.E. Bale, «Ecogenetics of Lung Cancer: Genetic Susceptibility in the Etiology of Lung Cancer», dans *Lung Cancer: Causes and Prevention* (New York, Verlag Chemie International, 1984), 143;
T.A. Sellers *et al.*, «Increased Familial Risk for Non-Lung Cancer among Relatives of Lung Cancer Patients», *American Journal of Epidemiology* 126 (1987), 237.

La schizophrénie :
Statistique Canada, *Annuaire du Canada*, 1987, 3-24;
D.K. Kinney, «Schizophrenia and Major Affective Disorders (Manic-Depressive Illness)», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingston, 1983), 324;
F. Vogel et A.G. Motulsky, *Human Genetics: Problems and Approaches*, 2e éd. (Berlin et Heidelberg, Springer-Verlag, 1986), 604;
W.G. Eaton, «Epidemiology of Schizophrenia», *Epidemiologic Reviews* 7 (1985), 105-126;
P. Baird, Department of Medical Genetics, University of British Columbia, communication personnelle, mai 1988;
W.F. Byerley, «Schizophrenia: Genetic Linkage Revisited», *Nature* 340 (1989), 340-341.

Encadré 5

J. Galloway, «Cancer Is a Genetic Disease», *New Scientist*, 18 mars 1989, 54-59;
R.A. Weinberg, «Finding the Anti-Oncogenes», *Scientific American* 259, n° 3 (September 1988), 44-51;
M.F. Hansen et W.K. Cavenee, «Retinoblastoma and the Progression of Tumour Genetics», *Trends in Genetics* 4 (1988), 125-128;
N. Heneson, «Steps on the Path of Malignancy», *New Scientist*, 10 June 1989, 31;
L.A. Cannon-Albright *et al.*, «Common Inheritance of Susceptibility to Colonic Adenomatous Polyps and Associated Colorectal Cancers», *New England Journal of Medicine* 319 (1988), 533-537;
M. Swift *et al.*, «Breast and Other Cancers in Families with Ataxia Telangiectasia», *New England Journal of Medicine* 316 (1987), 1289-1294;
A.G. Knudson, «Hereditary Cancer, Oncogenes and Anti-Oncogenes», *Cancer Research* 45 (1985), 1437-1443.

Encadré 6

Renseignements de base fournis par C.R. Scriver, deBelle Laboratory for Biochemical Genetics, McGill University.

Encadré 7

C.R. Scriver et H.S. Tenenhouse, «On the Heritability of Rickets, A Common Disease (Mendel, Mammals and Phosphate)», *Johns Hopkins Medical Journal* 149 (1981), 179-187.

Encadré 8

Estimation de côut fourni par la Fondation canadienne de la fibrose kystique;
A. Smith, Clinique de fibrose kystique, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario, communication personnelle, 1989;
S.G. Klig *et al.*, «Developmental/Behavioral Characteristics of Children with Cystic Fibrosis with Respect to Hospitalization, CF Condition and Family Stress», et P.J. McGrath *et al.*, «Adolescents' Perception of Coping with Chronic Illness», *Pediatric Pulmonology Supplement* 1 (1987), 143-144.

Encadré 9

P.A. Baird *et al.*, «Genetic Disorders in Children and Young Adults: A Population Study», *American Journal of Human Genetics* 42 (1988), 677-693.

Encadré 11

Généralités :
N.A. Holtzman, Proceed with Caution (Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1989), 57-87;
O. Sattaur, «The New Genetics», *New Scientist*, 3 December 1988, 1-4.

Les tests indirects :
C.R. Scott, «Disorders of Amino Acid Metabolism», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1241-1243.

Les tests des produits génétiques :
J.B. Jenkins, *Human Genetics* (Toronto, The Benjamin/Cummings Publishing Company, 1983), 280-282.

L'analyse des chromosomes :
F. Vogel et A.G. Motulsky, *Human Genetics: Problems and Approaches*, 2e éd. (Berlin et Heidelberg, Springer-Verlag, 1986), 21-44.

Les marqueurs et sondes génétiques :
D. Grady, «The Ticking of a Time Bomb in the Genes», *Discover* (juin 1987), 26-37;
N.A. Holtzman, *Proceed with Caution* (Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1989), 57-75.

Encadré 12

S.E. Antonarakis, «Diagnosis of Genetic Disorders at the DNA Level», *New England Journal of Medicine* 320 (1989), 153-163.

Encadré 13

C.R. Scott, «Disorders of Amino Acid Metabolism», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1241-1243;
Les renseignements sur le bébé G. et sa famille ont été fournis par C.R. Scriver, deBelle Laboratory for Biochemical Genetics, McGill University.

Encadré 14

A.K. Percy, «The Gangliosidoses and Related Lipid Storage Diseases», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1371-1373;
J.B. Jenkins, *Human Genetics* (Toronto, The Benjamin/Cummings Publishing Company, 1983), 280-282;
Les renseignements sur la famille S. ont été fournis par C.R. Scriver, deBelle Laboratory for Biochemical Genetics, McGill University.

Encadré 15

J.A. Phillips et H.H. Kazazian, «Haemoglobinopathies and Thalassaemias», dans *Principles and Practice of Medical Genetics*, éd. par A.E.H. Emery et D.L. Rimoin (Londres, Churchill Livingstone, 1983), 1032-1041;
Les renseignements sur H. et le programme de dépistage de la thalassémie au Québec ont été fournis par C.R. Scriver, deBelle Laboratory for Biochemical Genetics, McGill University.

Encadré 16

N.A. Holtzman, *Proceed with Caution* (Baltimore, Johns Hopkins University Press, 1989), 93-99;
J.M.G. Wilson et G. Jungner, «Principes et pratique du dépistage de maladies», *Cahiers de santé publique* 34 (Genève, Organisation mondiale de la santé, 1968), 21-26.

Encadré 17

«Le Règlement sur les instruments médicaux», dans la *Loi des aliments et drogues* et son *Règlement*, amendements apportés le 17 mars 1988, Santé et Bien-être social Canada;

Guide à la préparation d'une présentation conformément à la partie V du règlement sur les instruments médicaux (84-DHM-107), Direction de l'hygiène du milieu, Direction générale de la protection de la santé, Santé et Bien-être social Canada, 1984;
un règlement sur la biotechnologie sera émis sous peu en vertu de la *Loi canadienne sur la protection de l'environnement*.

Encadré 18

Collège canadien des généticiens médicaux, sondage inédit sur la main-d'œuvre, 1985.

Encadré 19

Santé et Bien-être social Canada, *Les dépenses nationales de santé au Canada 1975-1985*, n° de cat. H21-99/1985F (Ottawa, Ministère des Approvisionnements et Services, 1987), 22, 32, 34, 36;
Santé et Bien-être social Canada, *Les dépenses nationales de santé au Canada 1975-1987* (Ottawa, à paraître);
Organisation de coopération et de développement économiques, *La santé : financement et prestations, Analyse comparée des pays de l'OCDE*, «OCDE : Études de politique sociales», n° 4 (Paris, OCDE, 1987), 12;
J. David, Association médicale canadienne, Ottawa, communication personnelle, 1990;
R.W. Sutherland et M.J. Fulton, *Health Care in Canada: A Description and Analysis of Canadian Health Services* (Ottawa, The Health Group, 1988), 85.

Encadré 20

Canadiens pour la recherche médicale, résultats inédits d'un sondage réalisé en 1988 pour le compte du Conseil des sciences du Canada.

Encadré 21

Les témoignages de Canadiens chez qui la chorée de Huntington risque de se manifester ont été fournis par R. Walker, Société Huntington du Canada, 1989.

Encadré 22

J.G. Hall et D. Roy, «Ethics and Medical Genetics», dans *Ethics and Human Genetics: A Cross-Cultural Perspective*, éd. par D.C. Wertz et J.C. Fletcher (Heidelberg, Springer-Verlag, 1989), 124-125.

Encadré 23

A. McLaren, *Our Own Master Race: Eugenics in Canada (1885-1945)* (Toronto, McClelland and Stewart, 1990).

Encadré 24

J.M. Graham, Jr *et al.*, «Report of the Task Force on Teaching Human Genetics in North American Medical Schools», *American Journal of Human Genetics* 44 (1989), 161-165.

PARTICIPANTS AU PROJET
Comité directeur

Président
Charles R. Scriver*

Membres
Patricia Baird
Head
Department of Medical Genetics
Faculty of Medicine
University of British Columbia
Vancouver (Colombie-Britannique)

Monique Bégin
Coprésidente
Études des femmes
Carleton University et Université d'Ottawa
Ottawa (Ontario)

J. Donald Hatcher
Dean Emeritus
Faculty of Medicine
Dalhousie University
Halifax (Nouvelle-Écosse)

Neil A. Holtzman
Professor
Department of Pediatrics
Johns Hopkins University
Baltimore (Maryland)

Geraldine A. Kenney-Wallace*
(membre d'office)

Nuala Kenny (jusqu'à janvier 1989)
Head
Department of Paediatrics
Dalhousie University
Halifax (Nouvelle-Écosse)

Bernard M. Leduc*

Stuart L. Smith
President
RockCliffe Research and Technology Inc.
Ottawa (Ontario)

Jennifer M. Sturgess*

Vaira Vikis-Freibergs (membre d'office)
(jusqu'à décembre 1988)
Vice-présidente
Conseil des sciences du Canada

Joan Watson
President
Joan Watson Enterprises Ltd.
Toronto (Ontario)

John M. Webster*

Membre et agent de projet
Katherine Arkay
Conseillère scientifique
Conseil des sciences du Canada

Personnel du Conseil affecté au projet
Cara Westcott (jusqu'à septembre 1989)
Attachée de recherche
Conseil des sciences du Canada

*Membre du Conseil

Sous-comités

Sciences, technologie, services

Présidente
Jennifer M. Sturgess*

Membres
Claude Laberge
Faculté de médecine
Université Laval
Québec (Québec)

Charles R. Scriver*

Louis Siminovitch
Director
Mount Sinai Hospital Research Institute
Toronto (Ontario)

Ronald G. Worton
Geneticist-in-Chief
Hospital for Sick Children
Toronto (Ontario)

Éthique et droit

Présidente (1989-1990)
Bartha Knoppers
Professeure
Faculté de droit
Université de Montréal
Montréal (Québec)

Présidente (1987-1989)
Nuala Kenny
Head
Department of Paediatrics
Dalhousie University
Halifax (Nouvelle-Écosse)

Membres
Bernard Dickens
Professor of Law
University of Toronto
Toronto (Ontario)

Abbyann Lynch
Director
Westminster Institute for Ethics and
Human Values
London (Ontario)

Noreen Rudd
Geneticist
Alberta Children's Hospital
Professor
Paediatrics and Obstetrics
University of Calgary
Calgary (Alberta)

Dorothy Wertz
School of Public Health
Boston University
Boston (Massachusetts)

Éducation

Président
J. Donald Hatcher
Dean Emeritus
Faculty of Medicine
Dalhousie University
Halifax (Nouvelle-Écosse)

Membres
Dale W. Dauphinee
Director
Continuing Medical Education
Professor
Faculty of Medicine
McGill University
Montréal (Québec)

John Hamerton
Head
Department of Human Genetics
University of Manitoba
Winnipeg (Manitoba)

Alexandra Harrison
Directrice
Services d'éducation
Association médicale canadienne
Ottawa (Ontario)

Robert Maudsley
Vice-Dean
Faculty of Medicine
Queen's University
Kingston (Ontario)

*Membre du Conseil

Statistiques et épidémiologie

Présidente
Joan Watson
President
Joan Watson Enterprises Ltd.
Toronto (Ontario)

Membres
Patricia Baird
Head
Department of Medical Genetics
University of British Columbia
Vancouver (Colombie-Britannique)

Philip Banister
Expert-conseil médical principal
Direction générale des services et de la promotion de la santé
Santé et Bien-être social Canada
Ottawa (Ontario)

David Bray
Directeur
Division de la santé
Statistique Canada
Ottawa (Ontario)

Neil A. Holtzman
Professor
Department of Pediatrics
Johns Hopkins University
Baltimore (Maryland)

Économie

Présidente
Monique Bégin
Coprésidente
Études des femmes
Carleton University et Université d'Ottawa
Ottawa (Ontario)

Membres
Orvill Adams
Directeur
Direction de l'économie
Association médicale canadienne
Ottawa (Ontario)

Jane Fulton
Professeure
Faculté d'administration
Université d'Ottawa
Ottawa (Ontario)

Leonard Pinsky
Director
Centre for Human Genetics
McGill University
Montréal (Québec)

Personnes et organismes consultés

Les personnes et organismes suivants ont été consultés dans le cadre de l'étude sur la génétique du Conseil des sciences. Leur participation variait de l'aide à la conception de l'étude jusqu'à l'examen du rapport, en passant par des conseils sur des aspects techniques ou des questions de politique. Malheureusement, cette liste est incomplète; il serait impossible d'énumérer toutes les personnes qui ont contribué à cette étude.

Le Conseil des sciences et le comité directeur de l'étude remercient de leur aide et de leurs conseils précieux tous ceux et celles qui ont contribué à la révision de cette étude, notamment Joan Watson et Paul Tindall qui ont pris part à la rédaction du rapport et du résumé.

Politiques en matière de recherche, de santé et de sciences

Douglas Angus, Community Health and Epidemiology, Queen's University
Carol Bocchini, McKusick Data Base, Johns Hopkins University
Carol Clow, Hôpital de Montréal pour enfants
Ursula Dawe, Alberta Children's Hospital
Robert Evans, Department of Economics, University of British Columbia
David Feeney, Department of Clinical Epidemiology and Biostatistics, McMaster University
Mary Fujiwara, Department of Epidemiology and Biostatistics, McGill University
Abby Lippman, Department of Epidemiology and Biostatistics, McGill University
Victor McKusick, Faculty of Medicine, Johns Hopkins Hospital
Ken Morgan, Department of Epidemiology and Biostatistics, McGill University
J. Fraser Mustard, Institut canadien de recherches avancées
Lee Soderstrom, Department of Economics, McGill University
Matthew Spence, Atlantic Research Centre for Mental Retardation, Dalhousie University
Greg Stoddart, Department of Clinical Epidemiology, McMaster University
Neil Tremblay, Association médicale canadienne

Éducation

Arlene Burden, Canadian Association for School Health
Hélène Cameron, Unité éducation et formation, Santé et Bien-être social Canada
John Dirks, Faculty of Medicine, University of Toronto
Joseph D. McInerney, Biological Sciences Curriculum Study, Colorado College
Graham Orpwood, Orpwood Associates Inc., Toronto
John Parboosingh, Faculty of Medicine, University of Calgary
Vincent Riccardi, Genetics Institute, Pasadena, California
De Guise Vaillancourt, Association des facultés de médecine du Canada

Ministères de l'Éducation et professeurs de biologie consultés

Ministères de l'Éducation : enseignement des sciences de la santé
Barbara Esdale, Alberta
David Kelpin, Colombie-Britannique
Joyce McMartin, Manitoba
Tom Hanley, Nouveau-Brunswick
Sheila Anderson, Terre-Neuve
Helen Balanoff, Territoires du Nord-Ouest
Mike Law, Nouvelle-Écosse
Barbara Johnson, Ontario
Lyle Huggan, Île-du-Prince-Édouard
Ray Petratek, Saskatchewan
Fran Berry, Territoire du Yukon

Ministères de l'Éducation : enseignement des sciences
Philip Campbell, Alberta
David Williams, Colombie-Britannique
Evhan Uzwyshyn, Manitoba
Léo-Paul Charest, Nouveau-Brunswick
Paul Munroe, Nouveau-Brunswick
Harry Elliott, Terre-Neuve
M.S. Naidoo, Territoires du Nord-Ouest
Laurie Delbridge, Nouvelle-Écosse
Geraldine Connelly, Ontario
Don Norman, Île-du-Prince-Édouard
Denis Chabot, Québec
Barry Mitschke, Saskatchewan
Bill Ferguson, Territoire du Yukon

Professeurs de biologie
Gordon Jasper, Alberta
Steven Cardwell, Colombie-Britannique
Jack Burditsky, Manitoba
Sally Ghanem, Nouveau-Brunswick
Gerard Hilliard, Terre-Neuve
Russ Connors, Territoires du Nord-Ouest
Patricia Betts, Nouvelle-Écosse
Sylvia Fullan, Ontario
Leigh Ramsay, Île-du-Prince-Édouard
Jean-Claude Breton, Québec
Dianne Swenne, Québec
Barry Mitschke, Saskatchewan
Lee Kubica, Territoire du Yukon

Enseignement de la génétique au premier cycle

David Nash, Department of Genetics, University of Alberta

Programmes de formation reliés à la santé

Programmes de sciences pharmaceutiques
John Bachinsky, University of Alberta
James Blackburn, University of Saskatchewan
Gerald Duncan, Memorial University of Newfoundland
Patrick Farmer, Dalhousie University
Gaston Labrecque, Université Laval
John McNeill, University of British Columbia
Donald Plevier, University of Toronto
John Steele, University of Manitoba

Formation médicale

American Society of Human Genetics
Association des facultés de médecine du Canada
Collège des médecins de famille du Canada
Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada
Conseil médical du Canada

Notes :
1. Au cours de l'étude, l'enseignement de la génétique a fait l'objet de discussions avec des généticiens de toutes les facultés de médecine du Canada.
2. Comme l'American Society of Human Genetics a réalisé récemment un grand sondage sur l'enseignement de la génétique dans les facultés de médecine de l'Amérique du Nord, aucun sondage distinct n'a été effectué.

Questions éthiques et juridiques

Claire Bernard, Avocate-conseil, Montréal
Charles Black, Association canadienne des compagnies d'assurances de personnes
Mark Daniels, Association canadienne des compagnies d'assurances de personnes
John Fletcher, Department of Medicine, University of Virginia
Derek Jones, Commission de réforme du droit, Montréal
Annette Lefebvre, consultante, Montréal
Lori Luther, consultante, Montréal
Angus McLaren, Department of History, University of Victoria
Judith Miller, Conseil national de la bioéthique en recherche sur les sujets humains
Benno Müller-Hill, Université de Cologne, République fédérale d'Allemagne
Michèle Rivet, Commission de réforme du droit, Montréal
Sanda Rodgers, Faculté de droit, Université d'Ottawa
William Seidelman, Faculty of Medicine, McMaster University
Carole Tremblay, consultante, Montréal
Experts et participants à l'atelier sur la santé de la conférence *Ethical Choices in the Age of Pervasive Technology*, octobre 1989, Guelph (Ontario)

Ministères de la Santé des provinces et des territoires

Connie Becker, Santé maternelle et infantile, Ministère de la Santé du Manitoba
Garry Curtis, Policy, Planning and Legislation, British Columbia Ministry of Health
Alan Davidson, Health Services Branch, Yukon Department of Health and Human Resources
Omer Doiron, Services médicaux et d'hygiène publique, Ministère de la Santé et des Services communautaires du Nouveau-Brunswick
Wayne Fritz, Public Health Economics Branch, Saskatchewan Department of Health
F. Ian Gilchrist, Department of Health, Government of the Northwest Territories
Greg Hammond, Laboratoire provincial Cadham, Ministère de la Santé du Manitoba

Kevin Hogan, Community Health, Newfoundland Department of Health
D.J. Junk, Policy and Planning Services Division, Alberta Health
Roch Khazen, Public Health Branch, Ontario Ministry of Health
Betty Macdonald, Health Surveillance Registry, British Columbia Ministry of Health
Ella Macleod, Division of Nursing, Prince Edward Island Department of Health and Social Services
Patricia Ngan, Vital Statistics Division, British Columbia Ministry of Health
Mary Scott, Ministère de la Santé et des services communautaires du Nouveau-Brunswick
François Simard, Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec
Ron Strohmaier, Data Management Branch, British Columbia Ministry of Health
Wayne Sullivan, Community Health Programs, Nova Scotia Department of Health and Fitness
Alan Thomson, Hospital Programs, British Columbia Ministry of Health
Karen Titanich, Advisory Committee on Genetic Services, Alberta Health
Glenda Youtes, Policy and Health Economics Branch, Saskatchewan Department of Health

Ministères fédéraux

Patricia Birkwood, Bureau de la radioprotection et des instruments médicaux, Santé et Bien-être social Canada
A.J. Clayton, Centre fédéral sur le SIDA, Santé et Bien-être social Canada
Elizabeth Dickson, Direction de la biotechnologie et des produits d'hygiène, Industrie, Sciences et Technologie Canada
Peter Glynn, Direction générale des programmes de service social, Santé et Bien-être social Canada
Janet Hatcher-Roberts, Direction générale de la politique, de la planification et de l'information, Santé et Bien-être social Canada
Joe Hauser, Direction générale des services et de la promotion de la santé, Santé et Bien-être social Canada
Geza Hrenyi, Conseil de recherches médicales du Canada
Denise Leclerc, Assurance santé, Santé et Bien-être social Canada
Sheena Lee, Direction générale des services et de la promotion de la santé, Santé et Bien-être social Canada
Joe Losos, Laboratoire de lutte contre la maladie, Santé et Bien-être social Canada
David Martin, Direction générale des services et de la promotion de la santé, Santé et Bien-être social Canada
Mary Mes-Hartree, Direction de la biotechnologie et des produits d'hygiène, Industrie, Sciences et Technologie Canada
Allen Murdock, Direction générale des services médicaux, Santé et Bien-être social Canada
Francis Rolleston, Conseil de recherches médicales du Canada
Greg Sherman, Laboratoire de lutte contre la maladie, Santé et Bien-être social Canada
Lewis Slotin, Conseil de recherches médicales du Canada
John Smith, Direction de l'hygiène du milieu, Santé et Bien-être social Canada
Bernard Starkman, Révision du droit pénal, Ministère de la Justice
Bill Tholl, Direction générale de la politique, de la planification et de l'information, Santé et Bien-être social Canada
Jessie Weldon-Gibb, Direction de la politique sur la technologie, Industrie, Sciences et Technologie Canada
Mark Wheeler, Économie de la santé et analyse statistique, Santé et Bien-être social Canada
Don Wigle, Laboratoire de lutte contre la maladie, Santé et Bien-être social Canada

Spécialistes des maladies

Manuel Buchwald (mucoviscidose), Department of Genetics, Toronto Hospital for Sick Children
Webster Cavenee (rétinoblastome), Ludwig Institute for Cancer Research, Montréal
Bernice Cohen (bronchite chronique), Department of Epidemiology, Johns Hopkins University
Leigh Field (diabète sucré), Medical Genetics, Alberta Children's Hospital
Michael Hayden (chorée de Huntington), Department of Medical Genetics, University of British Columbia
Keith Isenberg (schizophrénie), Washington University Medical Center, St. Louis, Missouri

Mary-Claire King (cancer du sein), School of Public Health, University of California (Berkeley)
Estelle LaMothe (maladie polykystique des reins à dominante autosomique), Division of Medical Genetics, McGill University
David Lillicrap (hémophilie A), Department of Pathology, Richardson Laboratory, Queen's University
Daniel Nebert (cancer des poumons), National Institutes of Health, Bethesda, Maryland
David Rozenblatt (maladie polykystique des reins à dominante autosomique), Division of Medical Genetics, McGill University
Peter St. George-Hyslop (maladie d'Alzheimer), Neurogenetics Laboratory, Massachusetts General Hospital
Joellen Schildkraut (cancer des ovaires), Department of Epidemiology, University of North Carolina
Ann Smith (mucoviscidose), Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario
Sandra Wolman (polypose rectocolique), Cancer Genetics, Michigan Cancer Foundation
Raymond White (cancer du côlon), Howard Hughes Medical Institute, University of Utah
Roger Williams (maladies coronariennes), Cardiovascular Genetics Research Clinic, Salt Lake City (Utah)

Nota :
Les membres suivants du comité et des sous-comités ont fourni des renseignements sur certaines maladies : Charles Scriver (thalassémie, maladie de Tay-Sachs, phénylcétonurie); Ronald Worton (dystrophie musculaire).

Associations représentant des personnes atteintes ou risquant d'être atteintes de maladies ayant peut-être des causes génétiques

Patricia Guyda, Canadiens pour la recherche médicale, Montréal

En outre, les 47 sociétés suivantes ont participé à un sondage réalisé pour le compte du Conseil des sciences par le groupe Canadiens pour la recherche médicale.

Alberta Heritage Foundation for Medical Research
Association canadienne de la maladie cœliaque
Association canadienne de la narcolepsie
Association canadienne de l'ataxie de Friedreich
Association canadienne de paralysie cérébrale
Association canadienne pour la santé mentale
Association pulmonaire du Canada
Association spina-bifida du Canada
British Columbia Lung Association
Canadian Friends of Schizophrenics
Canadian Hemochromatosis Society
Canadian Sickle Cell Society of Quebec
Charcot-Marie-Tooth Disease International Association, Inc.
Coalition neurologique canadienne
Fondation canadienne de la fibrose kystique
Fondation canadienne des maladies du foie
Fondation canadienne du rein
Fondation canadienne du rein (Manitoba Branch)
Fondation canadienne du Tourette
Fondation canadienne pour l'iléite et la colite
Fondation canadienne sur l'étude de la mortalité infantile
Fondation de recherches médicales sur la dystonie (Canada)
Fondation des allergies au Canada
Fondation du diabète juvénile Canada
Fondation RP pour la recherche sur les yeux
Institut canadien de la santé infantile
Institut national du cancer du Canada
Manic Depressive Association of Metro Toronto
Manitoba Cancer Treatment and Research Foundation
Manitoba Mental Health Research Foundation
National Eating Disorder Information Centre
Neurofibromatosis Association of Saskatchewan
Neurofibromatosis Society of Ontario
Ontario Mental Health Foundation
Quebec Rett Syndrome Foundation
Reye's Syndrome Foundation of Canada
Saskatchewan Health Research Board
Société Alzheimer du Canada
Société canadienne de la dystrophie musculaire
Société canadienne de l'autisme
Société canadienne de la sclérose en plaques
Société canadienne de recherche en gériatrie

Société de l'ostéoporose du Canada
Société de recherche sur le cancer inc.
Société Huntington du Canada
Society for Mucopolysaccharide Diseases
Troubles d'apprentissage — association canadienne

Centres de génétique médicale du Canada

Patricia Baird, Department of Medical Genetics, University of British Columbia
Ab Chudley, Department of Clinical Genetics, Winnipeg Children's Hospital
Louis Dallaire, Génétique médicale, Hôpital Sainte-Justine
Ron Davidson, Department of Pediatrics, McMaster University Medical Centre
S. Farrell, Department of Lab Medicine, Credit Valley Hospital
P. Ferreira, Mackenzie Health Sciences Centre, University of Alberta
H. Allen Gardner, Genetic Services, Oshawa General Hospital
Alasdair Hunter, Département de génétique, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario
R. Brian Lowry, Medical Genetics Clinic, Alberta Children's Hospital
Leonard Pinsky, Centre for Human Genetics, McGill University

Information publique

Canadian Science Writers' Association
Michael Dence, Société royale du Canada, Ottawa
Lydia Dotto, journaliste, Toronto
Edna Einsiedel, School of Journalism, University of Calgary
Paul Tisdall, The Network, Ottawa

Entreprises de biotechnologie du secteur privé

Les 30 entreprises suivantes ont participé à un sondage réalisé pour le compte du Conseil des sciences par HSC Research Development Corporation.

Alberta

Biomira Inc.
Synphar Labs

Colombie-Britannique

Helix Biotech Corporation
Quadra Logic Technologies Inc.
Syndel Laboratories Ltd.
Vancouver Island Antibodies Ltd.

Manitoba

ABI Biotechnology Inc.

Nouvelle-Écosse

Dominion Biologicals Ltd.

Ontario

AB Biological Supplies Inc.
Allelix Biochemicals
Allelix Diagnostics Inc.
Bocknek Ltd.
Canadian Bioclinical
Cangene Corp.
Cedarlane Lab Ltd.
Ciba-Geigy Canada Ltd.
Connaught Labs Ltd.
Cyberfluor Inc.
Eli Lilly Inc.
HSC Research Development Corporation
Hybrisens Ltd.
Joldon Diagnostics
Mann Testing Laboratories
Meiogenic Research Corp.
Ortho Pharmaceutical (Canada) Ltd.
Syntex Inc.
Waitaki International Biosciences

Île-du-Prince-Édouard

Diagnostic Chemicals Ltd.

Québec

Merck Frosst

Saskatchewan

POS Pilot Plant Corporation

MEMBRES
du Conseil des sciences du Canada
(en décembre 1989)

Présidente
Geraldine A. Kenney-Wallace, L.R.I.C., M.Sc., Ph.D., A.R.I.C., F.R.S.C.

Membres
John M. Anderson, Ph.D.
Vice-President, Operations
Atlantic Salmon Federation
St. Andrews (Nouveau-Brunswick)

Norman L. Arrison, B.Sc., M.Sc., Ph.D., P.Eng.
Arrison Consultants
Red Deer (Alberta)

Morrel P. Bachynski, B.Eng., M.Sc., Ph.D., F.A.P.S., F.C.A.S.I., F.R.S.C., F.I.E.E.E.
President
MPB Technologies Inc.
Dorval (Québec)

Richard Bolton, Ph.D.
Directeur général
Centre canadien de fusion magnétique
Institut de recherche d'Hydro-Québec
Varennes (Québec)

Douglas B. Craig, B.A.Sc., Ph.D.
Teacher and Instructor
F.H. Collins Secondary School and
Yukon College
Whitehorse (Yukon)

Simon J.S.W. Curry, B.A., M.A., Ph.D.
Manager
VHDL and High-Level Capture
Bell-Northern Research
Ottawa (Ontario)

James Cutt, M.A., Ph.D.
Professor
School of Public Administration
University of Victoria
Victoria (Colombie-Britannique)

Richard M. Dillon, B.Sc., LL.D.
Principal
Alafin Consultants Limited
Toronto (Ontario)

Gerald B. Dyer, B.Sc.
Director — Research
Du Pont Canada Inc.
Kingston (Ontario)

Robert O. Fournier, B.Sc., M.Sc., Ph.D.
Associate Vice-President (Research)
Dalhousie University
Halifax (Nouvelle-Écosse)

J. Barry French, B.A.Sc., M.Sc., Ph.D., F.R.S.C., F.R.S.A., F.C.A.S.I.
Professor
Institute for Aerospace Studies
University of Toronto
Downsview (Ontario)

Merritt A. Gibson, B.Sc., M.Sc., Ph.D.
Professor and Head of the Department
Department of Biology
Acadia University
Wolfville (Nouvelle-Écosse)

J.C. (Clay) Gilson, B.S.A., M.Sc., Ph.D., F.A.I.C., LL.D.
Professor
Department of Agricultural Economics
University of Manitoba
Winnipeg (Manitoba)

Gordon Gow, Ph.D. (hon.)
President and Chief Executive Officer
Ontario International Corporation
Toronto (Ontario)

Robert G. Gu[illegible]doin, Ph.D.
Professeur titulaire
Laboratoire de chirurgie expérimentale
Pavillon de services
Université Laval
Québec (Québec)

Bernard M. Leduc, M.D., D.Phil.
Chef de la direction scientifique et
directeur régional
Wyeth-Ayerst Research — Canada
Saint-Laurent (Québec)

Gerald S.H. Lock, B.Sc., Ph.D., F.R.I.C., F.C.S.M.E.
Professor
Department of Mechanical Engineering
University of Alberta
Edmonton (Alberta)

Ian G. MacQuarrie, B.Sc., M.Sc., Ph.D.
Professor
Department of Biology
University of Prince Edward Island
Charlottetown (Île-du-Prince-Édouard)

Frank G. Marsh, B.Sc., B.Ed., M.Ed., Ph.D.
President
Eastern Community College
Burin (Terre-Neuve)

Karim W. Nasser, Ph.D., P.Eng.
Professor
Department of Civil Engineering
University of Saskatchewan
Saskatoon (Saskatchewan)

John A. Roth, M.Eng.
Executive Vice-President
Product Line Management
Northern Telecom Limited
Mississauga (Ontario)

Charles R. Scriver, M.D., F.R.S.C.
Professor of Pediatrics, Genetics and Biology
McGill University
Director
deBelle Laboratory for Biochemical Genetics
The McGill University-Montreal Children's Hospital Research Institute
Montréal (Québec)

Jennifer M. Sturgess, B.Sc., Ph.D.
Vice-President
Medical and Scientific Affairs
Parke-Davis, Warner-Lambert Canada Inc.
Scarborough (Ontario)

Andrew J. Szonyi, M.B.A., M.A.Sc., Ph.D., P.Eng.
Chairman
Zarex Management
Toronto (Ontario)

John M. Webster, B.Sc., Ph.D., A.R.C.S., D.I.C.
Professor
Department of Biological Sciences
Simon Fraser University
Burnaby (Colombie-Britannique)

Hugh Robert Wynne-Edwards, B.Sc., M.A., Ph.D., D.Sc., F.R.S.C.
Chief Executive Officer
Méli Energy Limited
Vancouver (Colombie-Britannique)